Γενετικά Σύνδρομα

Τάνια Φέρρη

Περιεχόμενα

Εισαγωγή

Σύνδρομο AATD
Aceluroplasminemia
Achondrogenesis (Αχονδρογένεση)
Achondroplasia (Αχονδροπλασία)
Αιμοφιλία
Αιμοχρωμάτωση
Σύνδρομο Alagille
Σύνδρομο Alexander
Αλκαπτονουρία ή Ωχρονοσία
Αλμπινισμός
Σύνδρομο Alström-Halgren
Νόσος Alzheimer
Σύνδρομο Ambras (Υπερτρίχωση)
Αναιμία
Αναιμία Fanconi
Ανεπάρκεια Αδενινοηλεκτρικής Λυάσης
Ανεπάρκεια Βιοτινιδάσης
Σύνδρομο Angelman
Σύνδρομο Apert
Σύνδρομο Asperger
Ατελής Αδαμαντινογένεση
Σύνδρομο Bannayan-Riley-Ruvalcaba
Σύνδρομο Beare-Stevenson
Σύνδρομο Birt-Hogg-Dube
Σύνδρομο Bloom

Σύνδρομο Bridges-Good
Σύνδρομο CADASIL
Νόσος Canavan
Νευροπάθεια Charcot-Marie-Tooth
Σύνδρομο CHARGE
Σύνδρομο Cockayne
Σύνδρομο Coffin-Lowry
Σύνδρομο Cowden
Νόσος του Crohn
Σύνδρομο Crouzon
Σύνδρομο De Grouchy
Σύνδρομο Di George
Νόσος Dent
Σύνδρομο Doss
Σύνδρομο Down (Μογγολισμός)
Δρεπανοκυτταρική Νόσος
Μυική Δυστροφία Duchenne
Σύνδρομο Ehlers-Danlos
Νόσος του Gaucher
Σύνδρομο Hutchinson-Gilford (Προγηρία)
Θαλασσαιμία άλφα
Θαλασσαιμία βήτα
Καμπομελική Δυσπλασία
Κληρονομική Κοπροπορφυρία
Κυστική Ίνωση
Σύνδρομο Lejeune (Cat Cry)
Σύνδρομο Louis Bar
Νόσος Lou Gehrig
Σύνδρομο Marfan (Αραχνοδακτυλία)
Σύνδρομο Martin-Bell (Εύθραυστου Χρωμοσώματος X)
Μονοσωμία 1p36

Νευροϊνωμάτωση
Οικογενής Αδενοματώδης Ανάπτυξη Πολυπόδων (FAP)
Οικογενής Υπερχοληστερλαιμία
Οξεία Διαλείπουσα Πορφυρία
Σύνδρομο Pfeiffer
Πολυκυστικό Νεφρικό Σύνδρομο
Σύνδρομο Prader – Willi
Σύνδρομο Reifenstein
Σύνδρομο Rubinstein-Taybi
Νόσος Sandhoff
Σύνδρομο Siemerling-Creutzfeldt (Νόσος του Schilder)
Σύνδρομο Smith-Magenis
Σπονδυλομυική Ατροφία
Συγγενής Έλλειψη Σπερματικών Αγγείων (CAVD)
Συγγενής Επινεφριδική Υπερπλασία
Νόσος Tay-Sachs
Σύνδρομο Turner
Σύνδρομο Williams
Νόσος Wilson
Φαινυλκετονουρία
Ωτοσπονδυλομεγαεπιφυσιακή Δυσπλασία (OSMED)
Σύνδρομο 47 XXX (Τριπλού Χρωμοσώματος Χ)
Σύνδρομο 47 XXY (Klinefelter)
Σύνδρομο 47 XYY (Jacobs)

Βιβλιογραφία

Εισαγωγή

Η σύγχρονη επιστήμη λατρεύει το DNA σαν θεό στη θέση του Θεού, δεδομένου ότι αυτό αποτελεί ένα απίθανα υπερπολύπλοκο λογισμικό βιολογικού τύπου. Όντως, θα μπορούσε κανείς να πει ότι το DNA αποτελεί προϊόν "θεϊκού σχεδιασμού": 3,1 δισεκατομμύρια νουκλεοτίδια δεν μπορεί να έχουν συνδυαστεί τυχαία για να χτίσουν το DNA, τον δομικό λίθο της ζωής.

Παραδόξως, όμως, αυτό το θαύμα δεν παύει να είναι γεμάτο σφάλματα: κληρονομικές ασθένειες (πχ παχυσαρκία, ζάχαρο, χοληστερίνη, επιρρέπεια σε σοβαρές ασθένειες όπως ο καρκίνος), φυσικές αδυναμίες (ασθενικό σώμα, παραμορφώσεις, νευρολογικά προβλήματα), συμπεριφορικά και διανοητικά προβλήματα (αντικοινωνικότητα, μαθησιακές δυσκολίες, συναισθηματικές διαταραχές, πνευματική καθυστέρηση), ροπή σε ψυχασθένειες (αγχώδης διαταραχή, κατάθλιψη, παράνοια, σχιζοφρένεια, ψυχώσεις, κλπ).

Πολύ συχνά οι ανωτέρω αδυναμίες οφείλονται σε ελαττώματα του DNA, τα οποία είναι γνωστά με τον όρο "γενετικά σύνδρομα". Υπάρχουν γύρω στα 800 απ' αυτά, περίπου 5000 μαζί με τις υποκατηγορίες τους. Υπολογίζεται ότι η μέση συχνότητά τους στον ανθρώπινο πληθυσμό είναι περίπου 1:5000 – πράγμα που σημαίνει ότι σχεδόν όλοι οι άνθρωποι πάσχουν από κάποιο γενετικό σύνδρομο, σε ήπια ή σοβαρή μορφή.

Επιπλέον, είναι σύνηθες ένα άτομο να παρουσιάζει συμπτώματα από περισσότερα από ένα γενετικά σύνδρομα.

Να γιατί είναι γενικά παραδεκτό ότι "κανείς δεν είναι τέλειος" -κάθε άλλο, μάλιστα: Η μεγάλη πλειοψηφία των ανθρώπων εμφανίζουν αλλοπρόσαλλη συμπεριφορά, προβληματική ιδιοσυγκρασία, δύστροπο χαρακτήρα, ψυχιατρικά ή διανοητικά προβλήματα, ενώ τους είναι πρακτικά αδύνατο να βελτιώσουν έστω και λίγο τον εαυτό τους – με τον ίδιο τρόπο που ένα ρομπότ αδυνατεί να αντιταχθεί στον προγραμματισμό του.

Οι άνθρωποι στο σύνολό τους δεν υποψιάζονται αυτή την πραγματικότητα επειδή τα πιο πολλά σύνδρομα δεν εκδηλώνουν σωματική παραμόρφωση, ούτε νοητική καθυστέρηση. Έτσι, σχετικές εξετάσεις DNA γίνονται σπανιότατα, ενώ ο προγεννητικός έλεγχος εστιάζεται σχεδόν αποκλειστικά στην ανίχνευση του συνδρόμου Down και στο στίγμα της μεσογειακής αναιμίας. Αυτό σημαίνει ότι η πραγματική συχνότητα των γενετικών διαταραχών είναι πολύ μεγαλύτερη απ' όσο γενικά πιστεύεται.

Τα περισσότερα γενετικά σύνδρομα οφείλονται σε μετάλλαξη γονιδίων και είναι κληρονομικά:

Αυτοσωμική επικρατούσα διαταραχή έχουμε όταν αρκεί ένα αντίγραφο του μεταλλαγμένου γονιδίου, από τον έναν μόνο γονέα, για να κληρονομηθεί στους απογόνους. Έτσι, αν ο ένας από τους δυο γονείς φέρει ένα ελαττωματικό γονίδιο, το παιδί έχει 50% πιθανότητα να εκδηλώσει το αντίστοιχο σύνδρομο. Αν, όμως, το παιδί δεν επηρεαστεί, τότε δεν θα αναπτύξει ούτε θα περάσει τη νόσο στην επόμενη γενιά.

Αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή έχουμε όταν χρειάζονται δυο αντίγραφα του μεταλλαγμένου γονιδίου, ένα από κάθε γονέα, για να κληρονομηθεί στους απογόνους. Τα άτομα που έχουν μόνο ένα ελαττωματικό γονίδιο συνήθως

δεν εμφανίζουν συμπτώματα αλλά είναι φορείς, οπότε είναι δυνατόν να περάσουν το ανώμαλο γονίδιο στα παιδιά τους. Συνεπώς, αν και οι δυο γονείς φέρουν το ίδιο μεταλλαγμένο γονίδιο (ακόμη κι αν οι ίδιοι δεν εμφανίζουν συμπτώματα), το παιδί έχει:
25% πιθανότητα να γεννηθεί φυσιολογικό,
50% πιθανότητα να γεννηθεί με ένα φυσιολογικό κι ένα ελαττωματικό γονίδιο, οπότε θα είναι φορέας,
25% πιθανότητα να γεννηθεί με δυο ελαττωματικά γονίδια, οπότε μάλλον θα έχει το αντίστοιχο σύνδρομο.

Στο παρόν βιβλίο περιγράφονται 80 γενετικές διαταραχές, περιληπτικά μα και διεξοδικά: Αρχικά αναφέρονται οι αιτίες που προκαλούν το σύνδρομο, η συχνότητα στον παγκόσμιο πληθυσμό και το μοτίβο κληρονομικότητας. Στη συνέχεια παρατίθενται τα πιο αντιπροσωπευτικά κλινικά συμπτώματα και πνευματικά γνωρίσματα που το κάνουν αναγνωρίσιμο. Τέλος, περιγράφονται οι πιο συνήθεις και αποτελεσματικοί τρόποι αντιμετώπισης.

Σύνδρομο AATD

Γενετική διαταραχή, η οποία προκαλεί ανεπαρκή παραγωγή της πρωτεΐνης αντιθρυψίνης A1 στο αίμα και στους πνεύμονες, καθώς και υπερβολική εναπόθεση ανώμαλης A1AT στα κύτταρα του συκωτιού.
Αιτία: Μετάλλαξη γονιδίων
Συχνότητα: 1/1550 άτομα (μόνο το 5% των πασχόντων έχει διαγνωσθεί)
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική επικρατούσα ή υπολειπόμενη διαταραχή

Κλινικά Συμπτώματα
Δύσπνοια, συριγμός, ρόγχος, άσθμα
Ανάπτυξη εμφυσήματος στην ηλικία των 30-40 ετών
Χρόνια αποφρακτική πνευμονοπάθεια, χωρίς υποκείμενη αιτία
Αυξημένη πιθανότητα καρκίνου του πνεύμονα
Πιθανόν να οδηγήσει σε κίρρωση ή ηπατική ανεπάρκεια

Αντιμετώπιση
Αποφυγή καπνίσματος ή άλλων εισπνεόμενων ουσιών
Εισπνεόμενα βρογχοδιασταλτικά
Ενδοφλέβια έγχυση αντιθρυψίνης A1AT
Κορτικοστεροειδή
Μεταμόσχευση συκωτιού ή πνευμόνων

Aceluroplasminemia

Πρόκειται για μια σπάνια γενετική διαταραχή, κατά την οποία συγκεντρώνεται σταδιακά σίδηρος στον αμφιβληστροειδή, στα βασικά γάγγλια και σε άλλα άργανα.
Αιτία: Μετάλλαξη του γονιδίου CP, το οποίο κανονίζει τη δημιουργία της ασελουροπλασμίνης, μιας πρωτεΐνης που εμπλέκεται στη μεταφορά κι επεξεργασία του σιδήρου.
Συχνότητα: Μάλλον άγνωστη. Ωστόσο, μελέτες στην Ιαπωνία δείχνουν ότι 1-2 εκατομμύρια ενήλικες πάσχουν από αυτή τη διαταραχή.
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή

Κλινικά Χαρακτηριστικά
Συσσώρευση σιδήρου στο πάγκρεας, στο συκώτι και στον εγκέφαλο.
Κινητικά προβλήματα: δυστονία στο κεφάλι και στο λαιμό, με επαναληπτικές κινήσεις και συστροφές.
Ακούσιες κινήσεις, όπως τρέμουλο, χορεία, βλεφαροσπασμοί, γκριμάτσες
Αταξία (έλλειψη συντονισμού των μυικών κινήσεων)
Εκφύλιση του αμφιβληστροειδούς: Ο περίσσιος σίδηρος προκαλεί μικρά θαμπά σημεία και ατροφία γύρω από τα άκρα του αμφιβληστροειδούς.
Νευρολογικά προβλήματα, που προκαλούνται από τη συγκέντρωση σιδήρου στον εγκέφαλο. Εμφανίζονται κατά την ενηλικίωση και χειροτερεύουν με το χρόνο.
Ψυχιατρικά προβλήματα και άνοια μπορεί να παρατηρηθούν κατά τη μέση ηλικία.

Αναιμία οφειλόμενη στη συγκέντρωση σιδήρου στους ιστούς και στα όργανα, η οποία έχει ως αποτέλεσμα την έλλειψη σιδήρου στο αίμα.
Σακχαρώδης διαβήτης, εξαιτίας βλάβης του σιδήρου στα κύτταρα του παγκρέατος που φτιάχνουν την ινσουλίνη.

Αντιμετώπιση
Κατ' αρχήν, διάγνωση γίνεται με μαγνητική τομογραφία (MRI), καθώς και με ειδικές εξετάσεις αίματος.
Χρήση ειδικών φαρμάκων που απομακρύνουν τον σίδηρο (πχ desferrioxamine), προκειμένου να μειωθεί η συγκέντρωση ορού φερριτίνης, οι εναποθέσεις σιδήρου στον εγκέφαλο και στο συκώτι, καθώς και η επιδείνωση των νευρολογικών προβλημάτων.
Επαναλαμβανόμενη χρήση FFP μπορεί να αναχαιτίσει ακόμη περισσότερο τα νευρολογικά προβλήματα.
Αντιοξειδωτικά και βιταμίνη Ε χρησιμοποιούνται ταυτόχρονα για να αποτρέψουν την καταστροφή των ιστών στο συκώτι και στο πάγκρεας.

Achondrogenesis (Αχονδρογένεση)

Ο όρος αχονδρογένεση περιλαμβάνει μια ομάδα διαταραχών που αποτελούν την πιο σοβαρή μορφή συγγενούς χονδροδυσπλασίας (διαμαρτία διάπλασης οστών και χόνδρων). Υπάρχουν τρεις τύποι: 1A, 1B, 2.
Αιτία: Στον τύπο 1A, ελάττωμα του μικροσωληνίσκου στο σωμάτιο Golgi. Στον τύπο 1B, μετάλλαξη του SLC26A2.

Κλινικά συμπτώματα στο βρέφος
Πρόωρη γέννηση
Θνησιγενία (τα βρέφη γεννιούνται νεκρά ή πεθαίνουν μετά από λίγο)
Κοντό ανάστημα (~30 εκ.)
Κοντά άκρα
Σκελετικές ανωμαλίες

Achondroplasia (Αχονδροπλασία)

Γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από νανισμό.
Αιτία: Σποραδική μετάλλαξη στο γονίδιο FGFR3
Συχνότητα: Ανεξακρίβωτη. Σύμφωνα με μια έρευνα στις Κάτω Χώρες, είναι μόλις 1,3/100.000 γεννήσεις. Ωστόσο, μια άλλη έρευνα έδειξε 1/10.000 άτομα.
Κληρονομικότητα: Αυτοσωμική επικρατούσα διαταραχή, όπου παίζει ρόλο και η αυξημένη ηλικία του πατέρα. Αν και οι δυο γονείς έχουν αχονδροπλασία και περάσουν το ελαττωματικό γονίδιο σ' ένα ομοζυγωτικό παιδί, αυτό δεν θα ζήσει πάνω από μερικούς μήνες.

Κλινικά συμπτώματα

Νανισμός (~1,31 μ για άνδρες, ~1,23 μ για γυναίκες)
Μεγάλο κρανίο με στενό ηνιακό τμήμα, σχετικά μικρή βάση κρανίου, προεξέχον μέτωπο
Υδροκέφαλο
Μικρό μέγεθος άκρων με μικρά δάχτυλα
Κύφωση ή λόρδωση
Παραμόρφωση ποδιών
Συχνές ωτικές λοιμώξεις
Υπνική άπνοια

Αντιμετώπιση

Χειρουργικές επεμβάσεις για επιμήκυνση των άκρων είναι αμφιλεγόμενες.
Θεραπεία με αυξητική ορμόνη παύει να είναι ικανοποιητική μετά από ένα-δυο χρόνια.

Αιμοφιλία

Είναι μια γενετική διαταραχή η οποία εμποδίζει τη πήξη του αίματος και το σταμάτημα των αιμορραγιών.
Αιτία: ελαττωματικό γονίδιο στο χρωμόσωμα Χ
Συχνότητα: 1/5.000-10.000 άρρενες (αιμοφιλία Α) ή
1/40.000 άρρενες (αιμοφιλία Β)
Οι θήλεις φορείς πολύ σπάνια παρουσιάζουν συμπτώματα. Ωστόσο, η αιμοφιλία C επηρεάζει και τα δύο φύλα εξίσου, ιδίως τους Εβραίους Ασκενάζι. Κατά τον 19ο αιώνα η αιμοφιλία ήταν πολύ κοινή στις βασιλικές οικογένειες της Ευρώπης.
Κληρονομικότητα: συνήθως ναι (υπολειπόμενη διαταραχή συνδεόμενη με το χρωμόσωμα Χ)

Κλινικά Χαρακτηριστικά κι Επιπλοκές

Εσωτερικές ή εξωτερικές αιμορραγίες διαρκούν περισσότερη ώρα από το κανονικό.
Μώλωπες που εμφανίζονται με το παραμικρό χτύπημα.
Αυξημένος κίνδυνος για αιμορραγία μέσα στις αρθρώσεις (αιμάρθρωση), που μπορεί να οδηγήσει σε μόνιμη βλάβη των αρθρώσεων.
Εγκεφαλική αιμορραγία, που μπορεί να προκαλέσει διαρκείς πονοκεφάλους, επιληπτικούς παροξυσμούς, μειωμένη συνειδητότητα, ακόμη και θάνατο.

Ταξινόμηση

Αιμοφιλία Α: Υπολειπόμενη γενετική διαταραχή συνδεόμενη με το χρωμόσωμα Χ, που οφείλεται σε ανεπάρκεια του παράγοντα πήξης VIII.

Αιμοφιλία Β: Επίσης υπολειπόμενη γενετική διαταραχή, συνδεόμενη με το χρωμόσωμα Χ, που οφείλεται σε ανεπάρκεια του παράγοντα πήξης IX.
Αιμοφιλία C: Είναι αυτοσωμική γενετική διαταραχή και οφείλεται σε ανεπάρκεια του παράγοντα πήξης XI. Δεν είναι πλήρως υπολειπόμενη, καθώς τα ετεροζυγωτικά άτομα επίσης παρουσιάζουν αυξημένη τάση για αιμορραγίες.
Παραιμοφιλία: Σπάνια και ήπια μορφή της νόσου, οφειλόμενη σε ανεπάρκεια του παράγοντα πήξης V.
Επίκτητη αιμοφιλία Α: Μη γενετική νόσος, η οποία προκαλείται από αυτοαντισώματα ενάντια στον παράγοντα VIII. Μπορεί να κληρονομηθεί ή να αποκτηθεί κατά τη διάρκεια της ζωής, καθώς συσχετίζεται με καρκίνους, ασθένειες του ανοσοποιητικού και τοκετούς.

Αντιμετώπιση

Κατ' αρχήν, η ασθένεια μπορεί να προληφθεί με εξωσωματική γονιμοποίηση και με έλεγχο του εμβρύου πριν εισαχθεί στη μήτρα.
Ισομετρική άσκηση σε τακτική βάση, για την ενδυνάμωση των μυών και την προστασία των αρθρώσεων.
Οδοντιατρικές εξετάσεις πρέπει να γίνονται τακτικά.
Αντικατάσταση των ανεπαρκών παραγόντων πήξης: Συνήθως χρησιμοποιείται το Advate, ένας συνθετικός παράγοντας VIII σε μορφή σκόνης, που διαλύεται σε άσηπτο νερό και εισάγεται με ενδοφλέβια ένεση.
Φαρμακευτική αγωγή με δεσμοπρεσίνη είναι αποτελεσματική στην αιμοφιλία Α. Τρανεξαμικό οξύ ή ε-αμινοκαπροϊκό οξύ χορηγούνται μαζί με παράγοντες πήξης για να εμποδίσουν τις αιμορραγίες.

Παυσίπονα, στεροειδή και φυσικοθεραπεία χρησιμοποιούνται για την ανακούφιση του πόνου και του πρηξίματος των αρθρώσεων.

Προφυλάξεις

Αντιπηκτικά ή φάρμακα που αραιώνουν το αίμα πρέπει να αποφεύγονται, επειδή μπορεί να επιδεινώσουν την αιμορραγία.

Δραστηριότητες και σπορ με υψηλή πιθανότητα τραύματος, όπως σκέητμπορντ, μοτοσυκλέτα, αμερικάνικο ποδόσφαιρο, χόκεϊ, μποξ, πάλη, ράγκμπι, πρέπει να αποφεύγονται.

Άλλα σπορ, όπως ποδόσφαιρο, μπάσκετ, βόλεϊ, επιτρέπονται αλλά με προσοχή και μετά από συνεννόηση με τον γιατρό.

Αιμοχρωμάτωση

Πρόκειται για μια γενετική διαταραχή που προκαλεί υπερβολική απορρόφηση σιδήρου από το έντερο. Ο σίδηρος εισέρχεται στο αίμα και συσσωρεύεται σε συγκεκριμένα όργανα, ιδίως στο συκώτι, στην καρδιά και στους ενδοκρινείς αδένες.
Αιτία: Μετάλλαξη του γονιδίου HFE, σπανιότερα μετάλλαξη άλλων γονιδίων. Η νόσος μπορεί να οφείλεται και σε μη γενετικά αίτια όπως χρόνια αιμόλυση, συχνές μεταγγίσεις αίματος, δηλητηρίαση από σίδηρο, καθώς και σε άλλες διαταραχές (κίρρωση, στεατοηπατίτιδα, όψιμη δερματική πορφυρία, παρατεταμένη αιμοκάθαρση, κλπ)
Συχνότητα: Η νόσος είναι πιο συχνή σε ορισμένους ευρωπαϊκούς λαούς κελτικής, αγγλικής και σκανδιναυικής κατωγωγής, όπου εμφανίζεται στο 0,6% του πληθυσμού, ενώ 1/10 είναι φορέας. Οι άνδρες που φέρουν τη μετάλλαξη έχουν 24 φορές περισσότερες πιθανότητες να εμφανίσουν συμπτώματα από τις γυναίκες.
Κληρονομικότητα: συνήθως ναι

Κλινικά Χαρακτηριστικά

Αρθρίτιδα εξαιτίας απόθεσης πυροφωσφορικού ασβεστίου στις αρθρώσεις, ιδιαίτερα σ' εκείνες του δεύτερου και τρίτου δάχτυλου των χεριών.
Πόνος στις αρθρώσεις και στα οστά
Μαύρισμα του δέρματος, σε συνδυασμό με ανεπάρκεια ινσουλίνης λόγω βλάβης στο πάγκρεας
Αυξημένη δίψα, συχνουρία
Καρδιομυοπάθεια

Διαβήτης
Κίρρωση του ήπατος
Ανεπάρκεια των όρχεων

Αντιμετώπιση

Τακτικές αφαιμάξεις: συχνές στην αρχή (αφαίρεση μισού λίτρου αίματος μια φορά την εβδομάδα), πιο σπάνια αργότερα (4-8 φορές το χρόνο) όταν ο σίδηρος φθάσει στα κανονικά επίπεδα.

Περιορισμός της βιταμίνης C επειδή διευκολύνει την απορρόφηση σιδήρου.

Αποφυγή πολυβιταμινών και συμπληρωμάτων διατροφής που περιέχουν σίδηρο.

Αποφυγή αλκοολούχων ποτών επειδή το αλκοόλ επιβαρύνει το συκώτι.

Θεραπεία χηλίωσης με ειδικά φάρμακα (deferoxamine, deferasirox, deferiprone), που δεσμεύουν τον σίδηρο στο αίμα και διευκολύνουν την απέκκριση στα ούρα και στα κόπρανα.

Σύνδρομο Alagille

Γενετική διαταραχή που επηρεάζει το συκώτι, την καρδιά, τα νεφρά και άλλα όργανα του σώματος.
Αιτία: Μετάλλαξη των γονιδίων NOTCH2 ή JAG1 του χρωμοσώματος 20p12
Συχνότητα: 1/100.000 γεννήσεις
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή

Κλινικά συμπτώματα
α) Προερχόμενα από βλάβη στο συκώτι
Κιτρινωπό χρώμα στο δέρμα και στο ασπράδι των ματιών (ίκτερος)
Κνησμός
Ιζήματα χοληστερόλης στο δέρμα (ξανθώματα)
Σπανιότητα ή απουσία χοληφόρων πόρων
Ηπατομεγαλία, σπληνομεγαλία
Κίρρωση του ήπατος (στο ~15% των ασθενών)
Ηπατοκυτταρικός καρκίνος
Ωχρά περιττώματα

β) Προερχόμενα από βλάβη στην καρδιά
Τετραλογία του Fallot: Αν μείνει χωρίς θεραπεία, αποβαίνει μοιραία στο 70% των περιπτώσεων ως την ηλικία των δέκα ετών, και στο 95% ως την ηλικία των 40.
Πνευμονική στένωση
Φύσημα
Κοιλιακό διαφραγματικό ελάττωμα
Υπερτροφία της δεξιάς κοιλίας

Στένωση της αορτής, επικαλυπτική αορτή
Ανοικτός αρτηριακός πόρος

γ) Άλλα συμπτώματα
Φαρδύ προεξέχον μέτωπο, βαθουλωμένα μάτια, μικρό μυτερό πηγούνι
Οφθαλμικά προβλήματα, όπως οπίσθιο εμβρυοτόξο και μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια
Ασυνήθιστο σχήμα πεταλούδας σε ένα ή περισσότερα οστά της σπονδυλικής στήλης
Στενές πνευμονικές αρτηρίες, οι οποίες προκαλούν αυξημένη πίεση στις δεξιές βαλβίδες της καρδιάς

Διάγνωση
Οι εργαστηριακές εξετάσεις δείχνουν αύξηση των ηπατικών ενζύμων (SGOT, SGPT), με τιμές είκοσι φορές μεγαλύτερες από τις φυσιολογικές, καθώς και τιμή γ-GT τριάντα φορές μεγαλύτερη από τη φυσιολογική.
Οριστική διάγνωση γίνεται με βιοψία του συκωτιού, όπου παρατηρείται εξαφάνιση των χοληφόρων πόρων.

Αντιμετώπιση
Φάρμακα που βελτιώνουν τη ροή της χολής (όπως το ursodiol), και άλλα που μειώνουν τον κνησμό -με αμφίβολη επιτυχία.
Πολυβιταμίνες που περιέχουν σε μεγάλες δόσεις τις A, D, E, K
Καθετηριασμός-αγγειοπλαστική για τη διάνοιξη των πνευμονικών αρτηριών
Τοποθέτηση stents για τη διάνοιξη των αρτηριών, σε πιο σοβαρές περιπτώσεις

Μερική παράκαμψη χολής για τη μείωση του κνησμού, του ίκτερου και των ξανθωμάτων που προξενούνται από την μειωμένη ροή χολής σε ασθενείς με σπανιότητα των χοληφόρων πόρων.

Μεταμόσχευση συκωτιού, σε πολύ σοβαρές περιπτώσεις.

Νόσος Alexander

Σπάνια νευροεκφυλιστική ασθένεια, γνωστή και ως ινωδοειδής λευκοδυστροφία, που επηρεάζει τον μεσεγκέφαλο και την παρεγκεφαλίδα.
Αιτία: Μεταλλάξεις στο γονίδιο που κωδικοποιεί την νευρογλοιακή ινιδική όξινη πρωτεΐνη GFAP, η οποία αντιστοιχεί στο χρωμόσωμα 17q21.
Συχνότητα: Δεν έχουν αναφερθεί περισσότερα από 500 κρούσματα παγκοσμίως
Κληρονομικότητα: Αν ο ένας γονέας ασθενεί, το παιδί έχει 50% πιθανότητες να κληρονομήσει τη νόσο. Ωστόσο, οι περισσότερες περιπτώσεις προκύπτουν εκ νέου, ως αποτέλεσμα σποραδικών γενετικών μεταλλάξεων.

Κλινικά Χαρακτηριστικά
Καθυστέρηση σε ορισμένες σωματικές, ψυχολογικές και συμπεριφορικές δεξιότητες
Μακροκεφαλία, υδροκεφαλία
Ιδιοπαθής ενδοκρανιακή υπέρταση, άνοια
Επιληπτικοί σπασμοί, σπαστικότητα
Σταδιακή απώλεια των σωματικών λειτουργιών και της ικανότητας ομιλίας
Υπερφόρτωση των λιπαρών οξέων μακράς αλυσίδας, τα οποία καταστρέφουν τον θύλακα της μυελίνης

Αντιμετώπιση
Η διάγνωση γίνεται κυρίως με μαγνητική τομογραφία (MRI) ή με γενετικά τεστ.

Η υδροκεφαλία μπορεί να ανακουφιστεί με χειρουργική επέμβαση.
Θεραπεία για τη νόσο του Alexander δεν έχει ανακαλυφθεί μέχρι σήμερα. Το πολύ σε δέκα χρόνια από την εμφάνιση των συμπτωμάτων επέρχεται θάνατος. Όσο πιο αργά εκδηλωθεί η ασθένεια, τόσο πιο αργή είναι η πορεία της.

Αλκαπτονουρία ή Ωχρονοσία

Πρόκειται για μια σπάνια γενετική διαταραχή, όπου το σώμα αδυνατεί να επεξεργαστεί τα αμινοξέα φενυλαλανίνης και τυροσίνης. Αυτό οδηγεί στη συσσώρευση ομογεντισικού οξέος σε διάφορους ιστούς, με αποτέλεσμα τη χαρακτηριστική κυανόμαυρη χρώση του δέρματος και των ούρων.
Αιτία: Μετάλλαξη του γονιδίου HGD
Συχνότητα: Στις ΗΠΑ 1/1.000.000 άτομα. Στην Τσεχοσλοβακία 1/25.000 άτομα. Γενικά: 1/250.000 άτομα.
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή

Κλινικά Χαρακτηριστικά

Σκούρο χρώμα στα ούρα, που γίνεται φανερό ήδη από τη γέννηση.

Κυανόμαυρο χρώμα ορισμένων ιστών, πχ στα πτερύγια των αυτιών, στα βλέφαρα, στα μάγουλα, στα δόντια, στις μασχάλες, στις παλάμες, στα γεννητικά όργανα, στα πέλματα κλπ.

Ξηρότητα του φάρυγγα, δυσφαγία, βραχνάδα στη φωνή, δύσπνοια.

Βλάβη στους χόνδρους των αρθρώσεων από την ηλικία των 30 ετών, με επακόλουθη οστεοαρθρίτιδα.

Περιφερική αρθρίτιδα παρατηρείται σε όλους σχεδόν τους ασθενείς με την πάροδο των χρόνων. Εμφανίζεται κυρίως στα χέρια, στα πηχεοκάρπια, στα ισχία, στα γόνατα και στους ώμους.

Κήλη μεσοσπονδυλίου δίσκου

Προσβολή της ατλαντοαξονικής άρθρωσης, που μπορεί να οδηγήσει σε συμπίεση του νωτιαίου μυελού

Αυτόματη ρήξη τενόντων, πιθανόν ως πρώτη εκδήλωση της νόσου
Αρτηριοσκλήρυνση
Δευτεροπαθής ασβέστωση της αορτικής βαλβίδας
Καρδιακά προβλήματα όπως φυσήματα, στένωση της αορτής, ισχαιμική καρδιοπάθεια, εμφράγματα
Πέτρες στα νεφρά και σε άλλα όργανα
Νεφρική ανεπάρκεια, συνήθως σε προχωρημένα στάδια της διαταραχής
Διόγκωση και λιθίαση του προστάτη

Αντιμετώπιση
Αναλγητικά
Φυσιοθεραπεία
Διαιτητικός περιορισμός των πρωτεϊνών, σε συνδυασμό με βιταμίνη C
Νιτισινόνη: σε χαμηλές δόσεις ανακουφίζει την κατάσταση
Αρθροπλαστική γόνατος-ισχίου (εάν κριθεί απαραίτητο)

Αλμπινισμός

Ο αλμπινισμός ή αλφισμός ή λευκοπάθεια είναι μια συγγενής γενετική διαταραχή που συναντάται σε όλα τα σπονδυλωτά ζώα. Υπάρχουν δυο κύριοι τύποι αλμπινισμού: α) ο οφθαλμοδερμικός, που επηρεάζει τα μάτια, το δέρμα και τα μαλλιά, και β) ο οφθαλμικός, που επηρεάζει μονάχα τα μάτια.
Αιτία: Μετάλλαξη του γονιδίου TRP-1, που μπορεί να οδηγήσει σε έλλειψη τυροσινάσης, ένα ένζυμο που εμπλέκεται στην παραγωγή της μελανίνης.
Συχνότητα: 1/17.000 άτομα, με έξαρση στους υποσαχάριους αφρικανικούς λαούς.
Κληρονομικότητα: ναι - μέσω υπολειπόμενων γονιδίων που κληρονομούνται από τον έναν ή και τους δυο γονείς, όπως τα γονίδια OCA1 και OCA2.

Κλινικά Χαρακτηριστικά
Ολική ή μερική απουσία χρώματος στο δέρμα, στα μαλλιά, στις τρίχες του σώματος και στα μάτια.
Το χρώμα της ίριδας των ματιών φαίνεται ρόδινο αλλά μπορεί να είναι γαλάζιο, πράσινο, ακόμη και καφετί.
Οφθαλμικά προβλήματα όπως αμβλυωπία, αχρωματοψία, καταρράχτης, νυσταγμός, στραβισμός, φωτοφοβία
Υποπλασία του οπτικού νεύρου
Αφύσικος χιασμός των οπτικών νευρικών ινών
Ευαισθησία στα ηλιακά εγκαύματα
Επιρρέπεια σε καρκίνους του δέρματος

Αντιμετώπιση

Καθημερινή χρήση αντηλιακού, με πολύ υψηλό δείκτη προστασίας

Η ηλιοθεραπεία πρέπει να αποφεύγεται

Τακτικές δερματολογικές και οφθαλμολογικές εξετάσεις

Χρήση βοηθημάτων της όρασης, όπως γυαλιά, χρωματιστοί φακοί επαφής, διπλοεστιακοί φακοί, μονόκλ, μεγενθυντικοί φακοί -ανάλογα με την περίπτωση.

Χειρουργική διόρθωση των οφθαλμικών προβλημάτων

Σύνδρομο Alström-Halgren

Σπάνια γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από διάφορες δυσλειτουργίες, όπως παιδική παχυσαρκία, τύφλωση εξαιτίας συγγενούς δυστροφίας του αμφιβληστροειδούς, απώλεια ακοής, διαβήτης τύπου 2 σε νεανική ηλικία, κλπ.
Αιτία: Μεταλλάξεις του γονιδίου ALMS1 (χρωμόσωμα 2)
Συχνότητα: <1/100.000 άτομα (έχουν αναφερθεί μόλις ~500 περιστατικά σε 47 χώρες)
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή

Κλινικά Χαρακτηριστικά
Καρδιακή ανεπάρκεια (διατατική καρδιομυοπάθεια) στο 60% των περιπτώσεων, που εμφανίζεται μέσα στις πρώτες βδομάδες μετά τη γέννηση.
Ευαισθησία στο φως και προβλήματα όρασης (δυστροφία του κωνίου) εμφανίζονται μέσα στους πρώτους 15 μήνες της ζωής και χειροτερεύουν μέχρι την ηλικία των 20 ετών.
Νυσταγμός (ακούσιες γοργές κινήσεις των ματιών)
Απώλεια ακοής, ήπια έως μέτρια
Αναπτυξιακή καθυστέρηση (στο 50% των περιπτώσεων)
Μαθησιακές διαταραχές (στο 30% των περιπτώσεων)
Παχυσαρκία στο 100% των περιπτώσεων, που συνήθως γίνεται φανερή στην ηλικία των 5 ετών αλλά και νωρίτερα
Ενδοκρινολογικές δυσλειτουργίες: υπο/υπερθυρεοειδισμός, αδύναμη ορμόνη ανάπτυξης, αυξημένα ανδρογόνα στις γυναίκες, χαμηλή τεστοστερόνη στους άνδρες
Διαβήτης τύπου 2 από την παιδική ηλικία
Υπερινσουλιναιμία (υψηλά ποσοστά ινσουλίνης στο αίμα)

Στεάτωση (λίπος στο ήπαρ) και αυξημένες τρανσαμινάσες (ένζυμα του ήπατος) εμφανίζονται συχνά κατά την παιδική ηλικία και μπορεί να καταλήξουν σε κίρρωση ή ηπατική ανεπάρκεια.
Νεφρική ανεπάρκεια, που εμφανίζεται από τη δεύτερη έως την τέταρτη δεκαετία της ζωής
Προσδόκιμο ζωής: οι ασθενείς σπάνια ξεπερνούν τα 50 τους χρόνια

Αντιμετώπιση
Διορθωτικοί φακοί, που προστατεύουν τα μάτια από τα λαμπερά φώτα
Ακουστικά βαρυκοΐας ή κοχλιακά εμφυτεύματα, ανάλογα με την περίπτωση
Δίαιτα για την καταπολέμηση της παχυσαρκίας
Εργοθεραπεία, σωματική δραστηριότητα
Εκπαίδευση: Όσοι ασθενείς παρουσιάζουν διανοητικά προβλήματα, πρέπει να έχουν πρόσβαση στην εκπαίδευση, είτε σε κανονικές σχολικές τάξεις, είτε σε ειδικά σχολεία.
Φαρμακευτική αγωγή: αντιβιωτικά, αντιδιαβητικά φάρμακα και ενέσεις, χάπια για την καρδιά, για τη χοληστερίνη κλπ.
Αιμοκάθαρση -εφόσον χρειάζεται
Περιτοναϊκή κάθαρση για την απορρόφηση και απομάκρυνση των αποβλήτων από το σώμα, μ' ένα ειδικό υγρό που περιέχει δεξτρόζη και εισάγεται στην κοιλιά μ' έναν σωλήνα
Χειρουργική επέμβαση σε περιπτώσεις σοβαρής σκολίωσης ή κύφωσης
Μεταμόσχευση νεφρού, αν υπάρχει σοβαρή νεφρική ανεπάρκεια

Νόσος Alzheimer

Σοβαρη νευροεκφυλιστική νόσος που προσβάλλει συνήθως τους ηλικιωμένους, χειροτερεύει με το χρόνο και αποτελεί την κύρια αιτία της άνοιας.

Αιτίες

Τρεις σημαντικές ανταγωνιστικές υποθέσεις υπάρχουν για την αιτία της ασθένειας:

α) Η παλαιότερη, στην οποία βασίζεται η σημαντική πλειονότητα των θεραπειών με φάρμακα, είναι η χολινεργική υπόθεση, σύμφωνα με την οποία το Αλτσχάιμερ προκαλείται από τη μειωμένη σύνθεση των νευροδιαβιβαστών ακετυλοχολίνης. Η χολινεργική υπόθεση δεν είναι ευρέως αποδεκτή, κυρίως επειδή τα φάρμακα που προορίζονται για ν' αντιμετωπίσουν την ανεπάρκεια ακετυλοχολίνης δεν είναι πολύ αποτελεσματικά. Άλλα χολινεργικά αίτια έχουν επίσης προταθεί, πχ έναρξη μεγάλης κλίμακας συνάθροισης αμυλοειδούς που οδηγεί σε νευροφλεγμονές.

β) Το 1991 προτάθηκε η θεωρία ότι οι βήτα αμυλοειδείς (Αβ) συγκεντρώσεις είναι η κύρια αιτία της ασθένειας. Αυτή τη θεωρία υποστηρίζεται από τη θέση του γονιδίου για την πρόδρομο της βήτα αμυλοειδούς πρωτεΐνης (APP) στο χρωμόσωμα 21, μαζί με το γεγονός ότι άνθρωποι με σύνδρομο Down έχουν προδιάθεση για Αλτσχάιμερ και συνήθως αναπτύσσουν την ασθένεια στην ηλικία των 40-50 ετών. Επίσης το APOE4, ο σημαντικότερος γενετικός παράγοντας κινδύνου για το Αλτσχάιμερ, οδηγεί στην υπερβολική αμυλοειδή συγκέντρωση στον εγκέφαλο πριν προκύψουν τα συμπτώματα της νόσου. Κατά συνέπεια, η

απόθεση Αβ στον εγκέφαλο προηγείται του Αλτσχάιμερ.

γ) Το 2009 προτάθηκε η θεωρία ότι ένας στενός συγγενής της πρωτεΐνης βήτα αμυλοειδούς, και όχι απαραιτήτως το ίδιο το βήτα αμυλοειδές, μπορεί να είναι η βασική αιτία της ασθένειας. Η θεωρία υποστηρίζει ότι ένας αμυλοειδής συγγενής μηχανισμός που κόβει τις νευρωνικές συνδέσεις στον εγκέφαλο στην αρχική φάση της ζωής μπορεί να ενεργοποιείται στην γεροντική ηλικία για να προκαλέσει το νευρωνικό μαρασμό του Αλτσχάιμερ.

Συχνότητα

Γενικά εντοπίζεται σε ανθρώπους πάνω από 65 ετών. Αν και λιγότερο συχνά, πρόωρο Αλτσχάιμερ μπορεί να εμφανιστεί πολύ νωρίτερα, ίσως και πριν τα 50. Υπολογίζεται ότι 26,6 εκατομμύρια άνθρωποι είχαν παγκοσμίως Αλτσχάιμερ το 2006, και αυτός ο αριθμός μπορεί να τετραπλασιάσει μέχρι το 2050.

Ηλικία	Κρούσματα ανά 1000 άτομα
65-69	3
70-74	6
75-79	9
80-84	23
85-89	40
90-	69

Η νόσος εμφανίζεται περισσότερο σε άτομα προχωρημένης ηλικίας. Η συχνότητα της ασθένειας διαφοροποιείται με την ηλικία: Μετά τα 65, κάθε πέντε έτη ο κίνδυνος εμφάνισης της ασθένειας περίπου διπλασιάζεται. Υπάρχουν επίσης διαφορές μεταξύ των φύλων: Οι γυναίκες διατρέχουν υψηλότερο κίνδυνο για Αλτσχάιμερ, ιδιαίτερα στην ηλικία άνω των 85 ετών

Κληρονομικότητα

Η συντριπτική πλειοψηφία των περιπτώσεων Αλτσχάιμερ είναι σποραδικής εμφάνισης, πράγμα που σημαίνει

ότι η ασθένεια δεν είναι κληρονομική, αν και κάποια γονίδια μπορεί να λειτουργούν ως παράγοντες κινδύνου. Από την άλλη πλευρά, γύρω στο 0,1% των περιπτώσεων Αλτσχάιμερ οφείλεται σε αυτοχρωμοσωματικές (κληρονομικές) μεταλλαγές, και συνήθως εμφανίζονται πριν τα 65.

Το Αλτσχάιμερ μπορεί να αποδοθεί κυρίως από μεταλλαγές σε τρία γονίδια, αλλά η πιο κοινή μορφή δεν μπορεί να εξηγηθεί ακόμα με κάποιο καθαρά γενετικό μοντέλο. Το γονίδιο απολιποπρωτεΐνης (APOE) είναι ο ισχυρότερος γενετικός παράγοντας κινδύνου για Αλτσχάιμερ που έχει ανακαληφθεί μέχρι τώρα, αλλά η παρουσία του δεν εξηγεί όλα τα περιστατικά της ασθένειας.

Ο πιο γνωστός γενετικός παράγοντας είναι το αλληλόμορφο γονίδιο E4 του APOE, το οποίο εμπλέκεται έως και στο 50% των περιπτώσεων του Αλτσχάιμερ. Οι γενετιστές συμφωνούν ότι πολλά άλλα γονίδια ενεργούν επίσης ως παράγοντες κινδύνου ή παίζουν προστατευτικό ρόλο, που επηρεάζει την ανάπτυξη της νόσου.

Κλινικά συμπτώματα

Προ-άνοια: Τα πρώτα συμπτώματα συχνά συνδέονται με τη γήρανση ή την αρτηριακή πίεση. Η λεπτομερής νευροψυχολογική μελέτη μπορεί να αποκαλύψει ήπιες γνωστικές δυσκολίες μέχρι και οκτώ έτη προτού να παρουσιάσει κάποιος τα κλινικά κριτήρια για τη διάγνωση του Αλτσχάιμερ. Αυτά τα πρόωρα συμπτώματα μπορούν να έχουν επιπτώσεις στις πιο σύνθετες καθημερινές δραστηριότητες διαβίωσης.

Το πιο αξιοπρόσεχτο πρόβλημα είναι η απώλεια μνήμης, η οποία παρουσιάζεται ως δυσκολία στην επαναφορά των πρόσφατων γεγονότων στη μνήμη και

ανικανότητα να συγκρατηθούν νέες πληροφορίες. Προβλήματα με τον προγραμματισμό απλών δραστηριοτήτων ή της ευελιξίας της σκέψης μπορούν επίσης να είναι συμπτώματα των πρώτων σταδίων του Αλτσχάιμερ.

Σε αυτή τη φάση μπορεί να παρατηρηθεί απάθεια, η οποία θα παραμείνει ως το πιο επίμονο νευροψυχιατρικό σύμπτωμα καθ' όλη τη διάρκεια της ασθένειας. Ως προκλινικό στάδιο της ασθένειας αναγνωρίζεται επίσης η ήπια γνωστική εξασθένιση – θέμα που είναι ακόμη υπό συζήτηση μεταξύ των επιστημόνων.

Αρχική άνοια: Η αυξανόμενη εξασθένιση της εκμάθησης και της μνήμης οδηγεί τελικά στην οριστική διάγνωση από το γιατρό. Σ' ένα μικρό ποσοστό ασθενών, οι δυσκολίες στην ομιλία, στις εκτελεστικές λειτουργίες, στην αντίληψη (αγνωσία), ή στην εκτέλεση κινήσεων (απραξία) είναι πιο σημαντικές από την εξασθένηση της μνήμης.

Το Αλτσχάιμερ δεν έχει τις ίδιες επιπτώσεις σε όλες τις ικανότητες μνήμης. Παλαιότερες μνήμες του ασθενή στη ζωή του (επεισοδιακή μνήμη), γεγονότα που μαθαίνονται (σημαντική μνήμη), και η μνήμη του σώματος στο πώς να κάνει διάφορα πράγματα (πχ η χρήση πιρουνιού), επηρεάζονται σε μικρότερο βαθμό, σε σχέση με νέα γεγονότα και αναμνήσεις. Τα γλωσσικά προβλήματα χαρακτηρίζονται κυρίως από συρρικνωμένο λεξιλόγιο και μειωμένη άνεση έκφρασης, τα οποία οδηγούν σε γενική εξασθένηση της προφορικής και γραπτής γλώσσας.

Ανεπτυγμένη άνοια: Η προοδευτική επιδείνωση εμποδίζει τελικά την αυτάρκεια του ασθενούς, έτσι ώστε αυτός να μη μπορεί να πραγματοποιεί τις πιο κοινές δραστηριότητες της καθημερινής ζωής. Οι λεκτικές δυσκολίες γίνονται εμφανείς και οδηγούν σε συχνές ανακριβείς

αντικαταστάσεις λέξεων. Οι δεξιότητες ανάγνωσης και σύνταξης εγγράφων επίσης σταδιακά χάνονται. Ο συντονισμός κινήσεων μειώνεται με το πέρασμα του χρόνου, με αποτέλεσμα ο ασθενής να αδυνατεί να εκτελέσει καθημερινές δραστηριότητες. Παράλληλα, τα προβλήματα μνήμης επιδεινώνονται, οπότε ο ασθενής ίσως να μην μπορεί να αναγνωρίσει τους στενούς συγγενείς του. Η μακροπρόθεσμη μνήμη, που ήταν προηγουμένως άθικτη, τώρα εξασθενεί, ενώ η συμπεριφορά αλλάζει. Κοινές νευροψυχιατρικές εκδηλώσεις είναι η περιπλάνηση, η οξυθυμία και η αστάθεια, που οδηγούν σε λυγμούς, ξεσπάσματα επιθετικότητας ή αντίστασης. Περίπου το 30% των ασθενών εμφανίζει το σύνδρομο παραληρητικής εσφαλμένης ταυτοποίησης, παραληρητικές ιδέες, καθώς και ακράτεια ούρων.

Εξελιγμένη άνοια: Κατά τη διάρκεια του τελευταίου σταδίου του Αλτσχάιμερ, ο ασθενής εξαρτάται απολύτως από αυτούς που τον φροντίζουν. Η ομιλία μειώνεται σε απλές φράσεις ή ακόμα και μεμονωμένες λέξεις, οδηγώντας τελικά στην πλήρη απώλεια ομιλίας. Παρά την απώλεια των γλωσσικών δυνατοτήτων, οι ασθενείς μπορούν συχνά να καταλάβουν και να απαντήσουν σε συναισθηματικά σήματα. Αν και η επιθετικότητα μπορεί ακόμα να είναι παρούσα, η απάθεια και η πλήρης εξασθένιση είναι τα πιο κοινά χαρακτηριστικά. Τελικά, οι ασθενείς δεν είναι σε θέση να εκτελέσουν ούτε τις απλούστερες πράξεις χωρίς βοήθεια. Η μάζα και η κινητικότητα μυών επιδεινώνονται, σε σημείο όπου ο ασθενής είναι μόνιμα στο κρεβάτι. Τελικά επέρχεται θάνατος, ο οποίος προκαλείται συνήθως από κάποιο εξωτερικό παράγοντα, όπως τα έλκη ή η πνευμονία, και όχι από το ίδιο το Αλτσχάιμερ.

Το προσδόκιμο ζωής είναι δύσκολο να αξιολογηθεί, καθώς η διάρκεια της ασθένειας ποικίλλει. Η μέση υπολογιζόμενη διάρκεια ζωής μετά τη διάγνωση είναι περίπου επτά έτη. Λιγότεροι από 3% των ατόμων ζουν περισσότερο από δεκατέσσερα έτη μετά τη διάγνωση.

Αντιμετώπιση

Η διαρκής διανοητική εγρήγορση, η σωματική άσκηση, καθώς και η ισορροπημένη διατροφή συστήνονται ως πιθανή μέθοδος πρόληψης. Επειδή η νόσος Αλτσχάιμερ δεν μπορεί να θεραπευτεί και είναι εκφυλιστική, η διαχείριση των ασθενών είναι πολύ σημαντική. Ο/Η σύζυγος ή ένας στενός συγγενής συχνά παίρνει το βάρος της φροντίδας του ασθενούς. Στις αναπτυγμένες χώρες, το Αλτσχάιμερ είναι μια από τις δαπανηρές ασθένειες.

Τα τελευταία δέκα χρόνια, περισσότερες από 500 κλινικές ερευνούν πιθανές θεραπείες για την ασθένεια, αλλά είναι άγνωστο εάν οποιαδήποτε από αυτές θα αποδειχθεί τελικά επιτυχής.

Σύνδρομο Ambras (Υπερτρίχωση)

Συγγενής γενετική διαταραχή, γνωστή και ως Σύνδρομο του Λυκανθρώπου, η οποία χαρακτηρίζεται από υπερβολική τριχοφυία σε όλο το σώμα ή σε κάποια μέρη του.
Αιτία: Μεταλλάξεις γονιδίων
Συχνότητα: Μόλις 50 περιπτώσεις συγγενούς χνοώδους υπερτρίχωσης έχουν καταγραφεί από τον Μεσαίωνα, και λιγότερες από 100 περιπτώσεις συγγενούς γενικευμένης υπερτρίχωσης έχουν αναφερθεί σε επιστημονικά χρονικά.
Κληρονομικότητα: αυτοσωμικό επικρατόν μοτίβο

Ταξινόμηση
α) Συγγενής Υπερτρίχωση
Εμφανίζεται ήδη από τη γέννηση και διακρίνεται στους εξής τύπους:
Χνοώδης υπερτρίχωση: Μπορεί να είναι κληρονομική, οφειλόμενη σε μετάλλαξη της δέσμης q22 του χρωμοσώματος 8· μπορεί, όμως, να οφείλεται και σε νέα μετάλλαξη. Τα έμβρυα είναι εξ ολοκλήρου καλυμμένα με λεπτό χνούδι· στα φυσιολογικά βρέφη το χνούδι πέφτει πριν από τη γέννηση και αντικαθίσταται από κοντό μαλλί. Ωστόσο, όταν το μωρό πάσχει από συγγενή χνοώδη υπερτρίχωση, το χνούδι παραμένει και μετά τη γέννηση. Οι παλάμες, τα πέλματα και οι βλεννογόνοι δεν επηρεάζονται. Καθώς το άτομο μεγαλώνει, το χνούδι αραιώνει, αφήνοντας μόνο κάποιες περιοχές με υπερτρίχωση.
Γενικευμένη υπερτρίχωση: Οφείλεται σε γενετικές μεταλλάξεις στο χρωμόσωμα Xq24-27.1 κι έχει 50% πιθανότητα να περάσει από τη μητέρα στα παιδιά· ο πατέρας την

περνάει στις κόρες αλλά όχι στους γιους. Ιδιαίτερα οι άρρενες παρουσιάζουν υπερβολική τριχοφυία στο πρόσωπο και στον κορμό.

Τελική υπερτρίχωση: Θεωρείται ότι οφείλεται σε γενετικές μεταλλάξεις στο χρωμόσωμα 17, με αποτέλεσμα την πρόσθεση ή αφαίρεση εκατομμυρίων νουκλεοτιδίων. Χαρακτηρίζεται από κανονική, σκουρόχρωμη τριχοφυία που καλύπτει όλο το σώμα. Αυτή ακριβώς η διαταραχή είναι γνωστή με τον όρο "Σύνδρομο του Λυκανθρώπου" και συνοδεύεται συνήθως από υπερπλασία των ούλων.

Περιγεγραμμένη υπερτρίχωση: Χαρακτηρίζεται από την παρουσία κοντού μαλλιού στα άνω άκρα, ιδίως πάνω και γύρω από τους αγκώνες. Η περιγεγραμμένη υπερτρίχωση γίνεται φανερή ήδη από τη γέννηση, φουντώνει καθώς το παιδί μεγαλώνει και υποχωρεί κατά την εφηβεία.

Εντετοπισμένη υπερτρίχωση: Χαρακτηρίζεται από τοπική αύξηση της τριχοφυίας ως προς την πυκνότητα και το μήκος των τριχών.

Σπιλοειδής υπερτρίχωση: Μπορεί να παρουσιαστεί κατά τη γέννηση αλλά και αργότερα. Χαρακτηρίζεται από υπερβολική τριχοφυία σε μια συγκεκριμένη περιοχή του σώματος και συνήθως δεν σχετίζεται με άλλες ασθένειες.

β) Επίκτητη Υπερτρίχωση

Εμφανίζεται κατά τη διάρκεια της ζωής του ατόμου, και συνήθως οφείλεται σε παρενέργειες φαρμάκων, καρκίνο ή διατροφικές διαταραχές. Διακρίνεται στους εξής τύπους:

Χνοώδης Υπερτρίχωση: Χαρακτηρίζεται από γοργή ανάπτυξη λεπτού, ανοιχτόχρωμου, χνοώδους μαλλιού, ιδιαίτερα στο πρόσωπο. Τρίχες επίσης εμφανίζονται στον κορμό και στις μασχάλες, ενώ τα πέλματα και οι παλάμες δεν επηρεάζονται. Συνήθως συνυπάρχει καρκίνος, ανορεξία, ή

ορμονικές διαταραχές.
Γενικευμένη υπερτρίχωση: Μπορεί να προκληθεί από καρκίνο κι επηρεάζει κυρίως τα μάγουλα, το άνω χείλος, το σαγόνι, λιγότερο τα χέρια και τα πόδια. Μπορεί επίσης να παρουσιαστεί ανώμαλη ανάπτυξη μαλλιού στα ματοτσίνορα (τριχίαση).
Μερική υπερτρίχωση: Εκδηλώνεται με ανάπτυξη μαλλιού κατά μέρη που σχηματίζουν μοτίβο. Είναι παρόμοια με τη γενικευμένη υπερτρίχωση και αποτελεί σημάδι εσωτερικής κακοήθειας.
Εντετοπισμένη υπερτρίχωση: Χαρακτηρίζεται από αύξηση της πυκνότητας και του μήκους των τριχών σε ορισμένα μέρη του σώματος, συχνά μετά από ερεθισμό ή τραύμα.

Αντιμετώπιση
Δεν υπάρχει θεραπεία για τη συγγενή υπερτρίχωση. Όσον αφορά την επίκτητη, οι μέθοδοι θεραπείας εξαρτώνται από την υποκείμενη αιτία.
Όλοι οι τύποι της συγγενούς ή επίκτητης υπερτρίχωσης μπορούν να αντιμετωπιστούν με αποτρίχωση, είτε προσωρινή είτε μόνιμη. Ωστόσο, μπορεί να εμφανιστούν παρενέργειες, όπως ουλές, δερματίτιδα ή υπερευαισθησία.
Για τη μόνιμη αποτρίχωση χρησιμοποιούνται χημικές ουσίες, διαφόρων ειδών ενέργειες, ή συνδυασμός τους.
Η αποτρίχωση με λέηζερ είναι αποτελεσματική ενάντια στις τρίχες με χρώμα αλλά όχι στις λευκές τρίχες.
Η αποτρίχωση με ηλεκτρόλυση γίνεται με ηλεκτρικό ρεύμα και/ή εντετοπισμένη θέρμανση. Προτιμάται επειδή είναι αποτελεσματική για όλα τα χρώματα τριχών.

Αναιμία

Πρόκειται για μια παθολογική κατάσταση του οργανισμού, κατά την οποία κυκλοφορούν λιγότερα από το φυσιολογικό ερυθρά αιμοσφαίρια ή αιμοσφαιρίνη στο αίμα, άρα μειώνεται η ικανότητα του αίματος να μεταφέρει οξυγόνο στους ιστούς.

Τα αίτια ταξινομούνται σε τρεις βασικές κατηγορίες:
1) Αναιμία οφειλόμενη σε μείωση της παραγωγής ερυθρών αιμοσφαιρίων, δηλαδή σε:
α) Έλλειψη ερυθροποιητικού παράγοντα στη σύνθεση της αίμης (σιδηροπενική) ή στη σύνθεση του DNA (μεγαλοβλαστική αναιμία)
β) Σε άγνωστους μηχανισμούς (αναιμία χρόνιων παθήσεων)
γ) Μυελοφθισική αναιμία (λευχαιμία, λεμφώματα)
δ) Απλαστική αναιμία (διαταραχή στο πρόδρομο κύτταρο των ερυθροκυττάρων)
2) Αιμολυτική αναιμία, οφειλόμενη σε αυξημένη καταστροφή των ερυθρών αιμοσφαιρίων, από αίτια είτε ενδοερυθροκυτταρικά, είτε εξωερυθροκυτταρικά.
3) Μεθαιμορραγική αναιμία, οφειλόμενη σε απώλεια αίματος,
α) από το πεπτικό σύστημα λόγω γαστρορραγίας ή εντερορραγίας
β) από το αναπνευστικό λόγω αιμόπτυσης
γ) από το ουροποιητικό λόγω αιματουρίας
δ) εξαιτείας κακώσεων

Συχνότητα: Η αναιμία είναι η πιο συχνή ανωμαλία του αίματος, εφόσον επηρεάζει περίπου το ένα τρίτο του παγκόσμιου πληθυσμού. Από σιδηροπενική αναιμία πάσχουν σχεδόν ένα δισεκατομμύριο άτομα. Είναι πιο συχνή στις γυναίκες παρά στους άνδρες, και στα παιδιά παρά στους ενήλικες.

Κλινικά Χαρακτηριστικά

Αίσθημα κόπωσης, δύσπνοια κατά την κόπωση
Συχνές τάσεις λιποθυμίας
Ζάλη, κεφαλαλγία
Εμβοές στ' αυτιά
Ωχρότητα του δέρματος και των επιπεφυκότων του ματιού
Ταχυκαρδία
Καρδιακό φύσημα

Διάγνωση

Η αναιμία αναγνωρίζεται με εξετάσεις αίματος, οι οποίες μετρούν τον αιματοκρίτη, τη συγκέντρωση της αιμοσφαιρίνης και τον αριθμό των ερυθρών αιμοσφαιρίων ανά κυβικό χιλιοστό αίματος.
Η μορφολογική ταξινόμηση χρησιμοποιεί τον μέσο όγκο ερυθρών αιμοσφαιρίων και τη μέση πυκνότητα αιμοσφαιρίνης για να ταξινομήσει τις αναιμίες.
Με βάση αυτές τις τιμές διακρίνουμε τις τρεις συχνότερες μορφές αναιμίας:
α) *Μικροκυτταρική υπόχρωμη:* Η κύρια αιτία είναι η σιδηροπενική αναιμία· ακολουθούν η μεσογειακή αναιμία και η αναιμία χρόνιας νόσου, η σιδηροβλαστική αναιμία (πιο σπάνια), καθώς και άλλες αναιμίες.

β) ***Μακροκυτταρική νορμόχρωμη:*** Μπορεί να είναι μεγαλοβλαστική (οφειλόμενη σε ανεπάρκεια βιταμίνης Β12 ή φυλλικού οξέος) ή μη μεγαλοβλαστική.

Ουσιαστικά, η αναιμία αυτή καθ' εαυτή δεν αποτελεί νόσο, εφόσον είναι αποτέλεσμα ποικίλων άλλων ασθενειών. Για να γίνει ολοκληρωμένη διάγνωση, πρέπει να προσδιοριστεί η συγκεκριμένη νόσος που προκαλεί την αναιμία.

Αντιμετώπιση

Χάπια σιδήρου, ιδίως για έγγυες γυναίκες

Μεταγγίσεις αίματος ή ερυθροποιητικά φάρμακα συνιστώνται μόνο αν ο ασθενής παρουσιάζει σοβαρά συμπτώματα, όπως σοβαρή αιμορραγία.

Δεν συνιστώνται συμπληρώματα διατροφής, αν δεν υπάρχει συγκεκριμένη διάγνωση και συνταγή γιατρού.

Αναιμία Fanconi

Σπάνια γενετική νόσος, η οποία μπορεί να οδηγήσει σε διαφόρων ειδών καρκίνους, συχνά σε οξεία μυελογενή λευχαιμία.
Αιτία: Γενετικό ελάττωμα σε μια ομάδα πρωτεϊνών που ευθύνονται για την επιδιόρθωση του DNA
Συχνότητα: 1/130.000 γεννήσεις· όσον αφορά τους Εβραίους Ασκενάζι, ένας στους 90 είναι φορέας της νόσου
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή

Κλινικά Χαρακτηριστικά
Χαμηλό ανάστημα, αναπτυξιακή καθυστέρηση
Προβλήματα στους ενδοκρινείς αδένες
Ανωμαλίες στο δέρμα (καφετιές κηλίδες τύπου cafe au lait), στα χέρια, στο κεφάλι (μικροκεφαλία), στα μάτια (μικροφθαλμία), στα νεφρά, στα αυτιά.
Αιματολογικές ανωμαλίες αναπτύσσονται στο 98% των ασθενών έως την ηλικία των 40: αρχικά εμφανίζεται μακροκύτωση, μεγαλοβλαστική αναιμία, ύστερα πανκυτοπενία, θρομβοπενία και ακολουθούν πιο σοβαρά προβλήματα:
Μυελοδυσπλασικά σύνδρομα
Τέλεια ανεπάρκεια του μυελού των οστών (οπότε αδυνατεί να παράγει αιμοσφαίρια)
Οξεία μυελοειδής λευχαιμία

Αντιμετώπιση
Γενετική συμβουλευτική και γενετικά τεστ συνιστώνται στις οικογένειες που είναι φορείς της αναιμίας Fanconi.

Θεραπευτική αγωγή με ανδρογόνα και αιματοποιητικούς παράγοντες μπορεί να αντιμετωπίσει προσωρινά την ανεπάρκεια του μυελού των οστών.
Μεταμόσχευση του μυελού των οστών θα χρειαστεί μακρυπρόθεσμα, εφόσον βρεθεί συμβατός δότης – έστω με την προγραμματισμένη γέννηση συμβατού αδελφού ή αδελφής.

Ανεπάρκεια Αδενινοηλεκτρικής Λυάσης

Σπάνια μεταβολική διαταραχή, που χαρακτηρίζεται από την εμφάνιση ριβοζιδίου SAICA και ηλεκτριυλανεργού S-Ado στο εγκεφαλονωτιαίο υγρό και στα ούρα.
Αιτία: Μεταλλάξεις στο γονίδιο ADSL
Συχνότητα: Έχουν αναφερθεί λιγότερες από 100 περιπτώσεις παγκόσμια. Η διαταραχή είναι πιο συνήθης στην Ολλανδία και στο Βέλγιο.
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή

Κλινικά χαρακτηριστικά
Μικροκεφαλία, βραχυκεφαλία
Αυτισμός
Επιθετική συμπεριφορά
Ψυχοκινητική καθυστέρηση
Παρεγκεφαλιδική ατροφία
Επιληπτικοί παροξυσμοί

Αντιμετώπιση
Διάγνωση γίνεται με μαγνητική τομογραφία (MRI), με γενετικά τεστ, καθώς και με τον έλεγχο των ηλεκτροπουρινών στο πλάσμα και στα εγκεφαλονωτιαία υγρά.
Χρήση αντιεπιληπτικών φαρμάκων για την καταπολέμηση των παροξυσμών
Φαρμακευτική αγωγή με S-adenosylmethionine, D-ribose και uridine
Κετονογενική δίαιτα

Ανεπάρκεια Βιοτινιδάσης

Πρόκειται για μια μεταβολική διαταραχή, κατά την οποία η βιοτίνη (βιταμίνη B7) δεν απελευθερώνεται από τις πρωτεΐνες κατά την χώνεψη ή από τη φυσιολογική μετατροπή της πρωτεΐνης στο κύτταρο, πράγμα που οδηγεί σε ανεπάρκεια της βιοτίνης. Εμφανίζεται κυρίως στους πρώτους μήνες της ζωής αλλά μπορεί να παρουσιαστεί και αργότερα.

Αιτία: Μεταλλάξεις στο γονίδιο BTD

Συχνότητα: 1/61.000 άτομα· φορείς: 1/120 άτομα

Κληρονομικότητα: αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή

Κλινικά Συμπτώματα

Δεδομένου ότι η βιοτίνη βοηθά στο μεταβολισμό των λιπών, των υδατανθράκων και των πρωτεϊνών, η έλλειψή της μπορεί να οδηγήσει σε:

Υποτονία, μυική αδυναμία, αταξία, έλλειψη συντονισμού

Απώλεια ακοής, οπτική ατροφία

Δερματικά εξανθήματα, αλωπεκία

Συμπεριφορικές διαταραχές, μαθησιακές δυσκολίες

Επιληπτικοί παροξυσμοί, πάρεση

Αντιμετώπιση

Παροχή 5-10 mg βιοτίνης την ημέρα, κάθε μέρα

Αυγά ωμά πρέπει να αποφεύγονται, επειδή τα ασπράδια περιέχουν υψηλά επίπεδα αβιδίνης και αυτή η πρωτεΐνη δεσμεύει την βιοτίνη.

Αν η εν λόγω διαταραχή δεν αντιμετωπιστεί έγκαιρα, οδηγεί σε κώμα και θάνατο.

Σύνδρομο Angelman

Είναι μια γενετική διαταραχή που προσβάλλει το νευρικό σύστημα και εκδηλώνεται με μικροκεφαλία, διανοητική και αναπτυξιακή καθυστέρηση.
Αιτία: Συνήθως το σύνδρομο οφείλεται σε απαλειφή ή μετάλλαξη του γονιδίου UBE3A στο χρωμόσωμα 15.
Συχνότητα: 1/12.000-20.000 άτομα
Κληρονομικότητα: Το χρωμόσωμα 15 κληρονομείται από τη μητέρα. Ορισμένες φορές το άτομο κληρονομεί δύο αντίγραφα του χρωμοσώματος 15 από τον πατέρα και κανένα από τη μητέρα: Καθώς τα δυο αυτά αντίγραφα απενεργοποιούνται εξαιτίας της γονιδιωματικής αποτύπωσης, κανένα τους δεν λειτουργεί τελικά.

Κλινικά Συμπτώματα

Σταθερά (100% των περιπτώσεων)

Σοβαρή καθυστέρηση στην σωματική ανάπτυξη
Δυσχέρεια στην ομιλία, ελάχιστη ή καμία χρήση λέξεων
Επαναληπτική, μη λεκτική επικοινωνία
Συχνό ξέσπασμα σε γέλια και χαμόγελα, φαινομενικά χαρούμενη συμπεριφορά
Ενθουσιάζεται εύκολα, συχνά φτεροκοπώντας τα χέρια
Δυσχέρεια στις κινήσεις και στην ισορροπία
Αταξία στο βάδισμα, τρομώδης κίνηση χεριών και ποδιών
Υπερκινητικότητα, διάσπαση προσοχής

Συχνά (πάνω από 80% των περιπτώσεων)

Καθυστερημένη ή δυσανάλογη ανάπτυξη του κεφαλιού, που συνήθως καταλήγει σε μικροκεφαλία
Επιληπτικοί παροξυσμοί που ξεκινούν από την ηλικία των

τριών ετών
Ανώμαλο ηλεκτροεγκεφαλογράφημα

Σχετικά (20–80% των περιπτώσεων)

Προεξέχουσα κάτω γνάθος, πλατύ στόμα, αραιά δόντια
Γλώσσα που βγαίνει έξω, σάλια που τρέχουν
Υποχρωματισμένο δέρμα και μάτια
Σπρώξιμο της γλώσσας, δυσκολία στην κατάποση
Στραβισμός
Τα χέρια σηκώνονται ψηλά και λυγίζουν κατά την βάδιση
Υπερενεργητικά ανακλαστικά των τενόντων
Ιδιαίτερο ενδιαφέρον για το νερό
Υπερευαισθησία στη ζέστη
Διαταραχές ύπνου

Αντιμετώπιση

Το σύνδρομο Angelman ανιχνεύεται στην ηλικία των 4-7 ετών. Προς το παρόν η αντιμετώπιση είναι περισσότερο υποστηρικτική παρά θεραπευτική:
Φυσιοθεραπεία και λογοθεραπεία βοηθούν στο περπάτημα και στην επικοινωνία αντίστοιχα.
Χορήγηση μελατονίνης βοηθά τον ύπνο αλλά μπορεί να έχει παρενέργειες.
Αντιεπιληπτικά φάρμακα

Σύνδρομο Apert

Συγγενής γενετική διαταραχή, μια μορφή ακροκεφαλοσυνδακτυλίας. Χαρακτηρίζεται από διαπλαστικές διαμαρτίες του κρανίου, του προσώπου και των άκρων.
Αιτία: Μετάλλαξη γονιδίων. Η προχωρημένη αναπαραγωγική ηλικία του πατέρα έχει αποδειχθεί ότι συνδέεται με νέες (de novo) μεταλλάξεις των γονιδίων που προκαλούν το σύνδρομο Apert.
Συχνότητα: 1/100.000 γεννήσεις
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική επικρατούσα διαταραχή

Κλινικά συμπτώματα

Ανωμαλία στην κατασκευή του κεφαλιού λόγω πρόωρης συνοστέωσης των ραφών του κεφαλιού
Παραμόρφωση προσώπου (η άνω σιαγώνα βρίσκεται πιο πίσω)
Βραχυκεφαλία, συνδακτυλία
Πολύ στραβά δόντια και ούλα
Νοητική καθυστέρηση στο 30% των ασθενών

Αντιμετώπιση

Στο βρέφος: Πρόσληψη τροφής και διατήρηση αναπνοής σε φυσιολογικά επίπεδα
Στο παιδί 3-4 ετών: Ορθοδοντική θεραπεία
Σε μεγαλύτερη ηλικία: Παρακολούθηση της ικανότητας του προφορικού και γραπτού λόγου, ακοής και όρασης
Χειρουργικές επεμβάσεις για βελτίωση του προσώπου

Σύνδρομο Asperger

Γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από ήπιο αυτισμό, σοβαρές δυσκολίες στις κοινωνικές σχέσεις και επαναλαμβανόμενα μοτίβα συμπεριφοράς.
Αιτία: άγνωστη· υπεισέρχονται γενετικοί και περιβαλλοντικοί παράγοντες
Συχνότητα: ~37,2 εκατ άτομα παγκοσμίως το 2015
Κληρονομικότητα: αμφίβολη· ωστόσο, τα άτομα με Asperger παρουσιάζουν μια φαινοτυπική διαφορά. Επίσης, παρόμοια συμπτώματα παρατηρούνται συνήθως και σε άλλα μέλη της οικογένειας.

Πνευματικά Γνωρίσματα

Φυσιολογική νοημοσύνη
Φυσιολογική ανάπτυξη γλωσσικής ικανότητας
Φυσιολογικό εγκεφαλογράφημα
Ήπιος αυτισμός
Μειωμένη ικανότητα προσανατολισμού
Καθυστέρηση στις κινητικές δεξιότητες
Τάση για αυτοτραυματισμούς
Αίσθηση διαφορετικότητας
Δυσκολίες στις κοινωνικές και ερωτικές σχέσεις
Μονόπλευρη φλυαρία, περιορισμένη προσωδία, ηχολαλία
Προβλήματα στη μη λεκτική επικοινωνία
Έλλειψη εμπάθειας: αδυναμία στην κατανόηση των συναισθημάτων των άλλων
Προβλήματα στην οπτικοχωρική αντίληψη, στην ακουστική ή στην οπτική μνήμη

Υπερβολική ευαισθησία ή αναισθησία στους ήχους, στα φώτα, ή σε άλλα ερεθίσματα
Περιορισμένα, εμμονικά ενδιαφέροντα
Επαναλαμβανόμενα μοτίβα συμπεριφοράς
Προβλήματα αυτοσυναίσθησης, ισορροπίας, βαδίσματος
Ψυχολογικά προβλήματα, πχ άγχος, κυκλοθυμία, κατάθλιψη
Προβλήματα ύπνου, όπως αϋπνία και συχνές νυχτερινές αφυπνίσεις
Τα συμπτώματα εμφανίζονται περίπου στην ηλικία των δύο ετών και διαρκούν μια ζωή. Με την πάροδο της ηλικίας η γενική κατάσταση βελτιώνεται, ωστόσο τα κοινωνικά προβλήματα επιμένουν.

Αντιμετώπιση
Η θεραπεία είναι κυρίως υποστηρικτική, με σκοπό τη βελτίωση της κοινωνικότητας, τη μείωση των επαναληπτικών μοτίβων και της φυσικής αδεξιότητας:
Γνωσιακή συμπεριφοριστική θεραπεία
Φυσιοθεραπεία, λογοθεραπεία, εργοθεραπεία
Συμβουλευτική γονέων
Ειδική εκπαίδευση μπορεί να χρειαστεί εξαιτίας κοινωνικών και συμπεριφορικών προβλημάτων
Αντιψυχωσικά φάρμακα όπως τα risperidone και olanzapine μειώνουν τα επαναληπτικά και εμμονικά μοτίβα, τις εκρήξεις θυμού, την παρορμητικότητα και την αδυναμία κοινωνικοποίησης.
Επιλεκτικοί αναστολείς σεροτονίνης (fluoxetine, fluvoxamine, and sertraline) καταπολεμούν τα εμμονικά ενδιαφέροντα και τις επαναληπτικές συμπεριφορές.
Τα ψυχοφάρμακα βοηθούν αποτελεσματικά μονάχα εφόσον χορηγούνται σε συνδυασμό με ψυχολογική υποστήριξη.

Ατελής Αδαμαντινογένεση

Χαρακτηρίζεται από τον ανώμαλο σχηματισμό της αδαμαντίνης ή του εξωτερικού στρώματος της μύλης των δοντιών.
Αιτία: Μεταλλάξεις στα γονίδια AMELX, ENAM, MMP20, KLK-4, FAM83H, WDR72, C4orf26, SLC24A4, LAMB3 και ITGB6, που οδηγούν σε δυσλειτουργία των πρωτεϊνών της αδαμαντίνης.
Συχνότητα: Μάλλον ανεξακρίβωτη. Κυμαίνεται από 1/700 άτομα στη βόρεια Σουηδία έως 1/14.000 άτομα στις ΗΠΑ
Κληρονομικότητα: Εξαρτάται από τα εμπλεκόμενα γονίδια

Γενικά Κλινικά Συμπτώματα
Αφύσικος σχηματισμός του σμάλτου ή του εξωτερικού στρώματος των δοντιών
Χρώμα δοντιών κίτρινο, καφετί ή γκρίζο
Γρήγορη φθορά, πολλά κούφια δόντια, πολλή πέτρα
Υπερπλασία των ούλων
Υπερευαισθησία των δοντιών στις αλλαγές θερμοκρασίας

Ταξινόμηση
Υπενασβεστιωμένος τύπος: Είναι ο συχνότερος και χαρακτηρίζεται από επιφάνεια αδαμαντίνης μαλακή και εύθρυπτη, με χρώμα που ποικίλλει από βαθύ κίτρινο ως καστανό. Παρατηρούνται μεγάλες εναποθέσεις υπερουλικής τρυγίας και μικροβιακής πλάκας.
Υποπλαστικός τύπος: Χαρακτηρίζεται από μειωμένη εκκριτική ικανότητα των αδαμαντινοβλαστών, επηρεάζοντας το πάχος της αδαμαντίνης, η οποία σε σοβαρές περιπτώσεις απουσιάζει εντελώς. Ως αποτέλεσμα, εκτίθεται

η οδοντίνη και εκφυλίζεται ο πολφός.
Υποώριμος τύπος: Οφείλεται σε διαταραχές στη δομή της αδαμαντίνης και του περιπρισμάτιου υμένα. Η επιφάνειά της θυμίζει κιμωλία με χρώμα λευκό, πορτοκαλί ή καστανό, παρουσιάζει μειωμένη αντοχή στη μάσηση και καταστρέφεται σταδιακά.

Αντιμετώπιση

Ακτινογραφία για την ανάδειξη παθολογικής απώλειας της αδαμαντίνης.

Σχολαστική οδοντική φροντίδα για πρόληψη και αποκατάσταση.

Κορώνες πλήρους κάλυψης χρησιμοποιούνται για την αποκατάσταση του φθαρμένου σμάλτου των δοντιών. Συνήθως στα παιδιά χρησιμοποιούνται κορώνες από ανοξείδωτο ατσάλι, οι οποίες αντικαθίστανται με πορσελάνινες κατά την ενηλικίωση.

Αν κριθεί απαραίτητο, μπορούν να αφαιρεθούν δόντια και να αντικατασταθούν από εμφυτεύματα ή μασέλες.

Σύνδρομο Bannayan-Riley-Ruvalcaba

Σπάνια γενετική ανωμαλία, συγγενής με το σύνδρομο Cowden
Αιτία: Μετάλλαξη του γονιδίου PTEN
Συχνότητα: Μόλις μερικές δεκάδες περιπτώσεων έχουν αναφερθεί
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική επικρατούσα διαταραχή

Κλινικά Χαρακτηριστικά

Υψηλό σωματικό βάρος κατά τη γέννηση
Νοητική και αναπτυξιακή υστέρηση, ήπια έως σοβαρή
Μακροκεφαλία
Μυική εξασθένιση
Υπερεκτασιμότητα των αρθρώσεων
Μακροδακτυλία
Πολύποδες στο έντερο
Σκολίωση
Λιπώματα
Διεύρυνση του πέους
Αμαρτωματώδεις πολύποδες του πεπτικού συστήματος (στο 45% των πασχόντων)
Αυξημένος κίνδυνος για καρκίνο διαφόρων τύπων

Αντιμετώπιση

Λόγω της πολύπλοκης φύσης αυτής της γενετικής διαταραχής, χρειάζεται να επέμβουν χειρούργοι, γυναικολόγοι και δερματολόγοι.

Σύνδρομο Beare-Stevenson

Σπάνια γενετική διαταραχή, συγγενής με το σύνδρομο Crouzon. Χαρακτηρίζεται από πρόωρες κρανιοσυνοστεώσεις καθώς και από μια δερματική ανωμαλία που ονομάζεται γυροειδές δέρμα (cutis gyrata).
Αιτία: Μεταλλάξεις στο γονίδιο FGFR2 (συνήθως)
Συχνότητα: Έχουν αναφερθεί λιγότερες από 20 περιπτώσεις
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική επικρατούσα διαταραχή

Κλινικά Συμπτώματα
Είναι όμοια με του συνδρόμου Crouzon, επιπλέον παρατηρούνται τα ακόλουθα:
Γυροειδές δέρμα, γεμάτο ρυτίδες και αυλακιές στο πρόσωπο, στις παλάμες και στις πατούσες
Μπλοκάρισμα των ρινικών οδών (χοανική ατρησία)
Μελανωπή ακάνθωση (περιοχές από δέρμα πυκνό, μελανό, με βελούδινη υφή, στα χέρια, στα πόδια και στην βουβωνική χώρα
Υπερανάπτυξη του ομφάλιου κολοβώματος
Ανωμαλίες των γεννητικών οργάνων και του πρωκτού
Η όλη κατάσταση παρουσιάζει αρκετές επιπλοκές, που μπορεί να θέσουν σε κίνδυνο τη ζωή του ασθενούς κατά την παιδική ηλικία.

Αντιμετώπιση
Γενετική συμβουλευτική
Φαρμακευτική αγωγή
Χειρουργικές επεμβάσεις
Ψυχοθεραπεία και αποκατάσταση

Σύνδρομο Birt-Hogg-Dube

Χαρακτηρίζεται από επιρρέπεια για καρκίνο των νεφρών, νεφρικές και πνευμονικές κύστεις.
Αιτία: Μετάλλαξη του γονιδίου FLCN, που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη φολλικουλίνη.
Συχνότητα: 100 οικογένειες παγκοσμίως (κατ' άλλους 400)
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική επικρατούσα διαταραχή

Κλινικά Γνωρίσματα
Ινοθυλακώματα παρατηρούνται στο πρόσωπο και στο πάνω μέρος του κορμού, σε ηλικίες άνω των 40
Όζοι του θυρεοειδούς
Πνευμονικές κύστεις
Αυθόρμητος πνευμοθώραξ, που μπορεί να οδηγήσει σε κατάρρευση του πνεύμονα
Όγκοι των νεφρών, καλοήθεις ή κακοήθεις
Καλοήθεις όγκοι των τριχοθυλακίων

Αντιμετώπιση
Προληπτική θεραπεία των νεφρικών και πνευμονικών συμπτωμάτων με ηλεκτρονική τομογραφία, υπερήχους, ή μαγνητική τομογραφία. Οι μαγνητικές τομογραφίες προτιμούνται επειδή δεν εμφανίζουν μεγάλο κίνδυνο ραδιενέργειας (σε αντίθεση με τις ηλεκτρονικές), ενώ είναι πιο ευαίσθητες από τους υπερήχους.
Απαγορεύεται το κάπνισμα, τόσο για τους ασθενείς όσο και για την οικογένεια.
Χειρουργική αφαίρεση των ινοθυλακωμάτων, αν και οι όγκοι συχνά επανεμφανίζονται.

Φαρμακευτική αγωγή με ραπαμυσίνη μπορεί να βελτιώσει την υγεία του ασθενούς.
Χειρουργική αφαίρεση των όγκων στα νεφρά με μερική ή ολική νεφρεκτομή, ανάλογα την περίπτωση.

Σύνδρομο Bloom

Σπάνια γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από χαμηλό ανάστημα, προδιάθεση για καρκίνο και γονιδιωματική αστάθεια.
Αιτία: Μεταλλάξεις στο γονίδιο BLM, που οδηγεί στο σχηματισμό μεταλλαγμένης πρωτεΐνης ελικάσης
Συχνότητα: Η νόσος είναι εξαιρετικά σπάνια· ωστόσο, είναι σχετικά πιο κοινή στους Εβραίους Ασκενάζι της Κεντρικής και Ανατολικής Ευρώπης (1/48.000 Ασκενάζι, δηλαδή το 1/3 των περιπτώσεων παγκοσμίως)
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή

Κλινικά Χαρακτηριστικά
Χαμηλό βάρος κατά τη γέννηση
Χαμηλό ανάστημα
Μακρόστενο πρόσωπο, μικρογναθισμός
Προεξέχουσα μύτη και αυτιά, ψηλή φωνή
Αλλαγές στο χρωματισμό του δέρματος, καφετιές κηλίδες
Τελαγγειεκτασίες
Μαθησιακές δυσκολίες
Εξάνθημα ερυθηματώδες, τελαγγειεκτατικό ή φολιδώδες, που αναπτύσσεται στο πρόσωπο, στα χέρια και στο λαιμό, από νεαρή κιόλας ηλικία, με την έκθεση στον ήλιο.
Χρόνια αποφρακτική πνευμονοπάθεια
Υπογοναδισμός: απουσία σπέρματος στους άνδρες και πρόωρη παύση περιόδου στις γυναίκες.
Ήπια ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος, που μπορεί να οδηγήσει σε επαναλαμβανόμενες κρίσεις πνευμονίας και μολύνσεις των αυτιών.

Διαβήτης
Μεγάλη πιθανότητα ανάπτυξης καρκίνου
Προσδόκιμο ζωής γύρω στα 27 χρόνια

Αντιμετώπιση
Δεν υπάρχει ίαση για το σύνδρομο Bloom. Προς το παρόν, η θεραπεία είναι συμπτωματική και υποστηρικτική:
Ο ασθενής πρέπει να αποφεύγει την έκθεση στον ήλιο με κάθε τρόπο
Τακτική δερματολογική εξέταση
Αντιβιοτικά για την θεραπεία των λοιμώξεων
Ειδικές εξετάσεις για ανίχνευση καρκίνων
Γενετική συμβουλευτική

Σύνδρομο Bridges-Good (Χρόνια Κοκκιωματώδης Νόσος ή CGD ή Σύνδρομο Quie)

Πρόκειται για μια γενετική νόσο, όπου ορισμένα κύτταρα του ανοσοποιητικού συστήματος δυσκολεύονται να σχηματίσουν τις αντιδραστικές ενώσεις οξυγόνου, οι οποίες εξοντώνουν ορισμένα παθογενή στοιχεία που εισέρχονται στον οργανισμό. Αυτό οδηγεί στη δημιουργία κοκκιωμάτων σε πολλά όργανα.

Αιτία: Μετάλλαξη του χρωμοσώματος Χ και ελαττωματικό φαγοκύτταρο NADPH οξυδάσης που απαιτείται για τη σύνθεση του υπεροξειδίου.

Συχνότητα: 1/200.000 άτομα

Κληρονομικότητα: αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή

Κλινικά Συμπτώματα

Επαναλαμβανόμενες λοιμώξεις, εξαιτίας του ελαττωματικού ανοσοποιητικού συστήματος. Συχνά, μάλιστα, οι ασθενείς μολύνονται από μικροοργανισμούς εντελώς ακίνδυνους για τους υπόλοιπους ανθρώπους. Κατά σειρά συχνότητας, οι λοιμώξεις που εμφανίζονται είναι οι εξής:

Αποστήματα του δέρματος, των ιστών, των οργάνων

Επιφανειακές μολύνσεις του δέρματος

Διαπυητική αρθρίτιδα

Οστεομυελίτιδα

Πνευμονία

Βακτηραιμία/Μυκηταιμία

Διάγνωση

Γίνεται μέσω του τεστ NBT, συνήθως πριν τα πέντε χρόνια. Όσο πιο νωρίς γίνει η διάγνωση τόσο το καλύτερο, ώστε ο ασθενής να λάβει τα κατάλληλα αντιβιοτικά για την πρώιμη καταπολέμηση των λοιμώξεων. Αν μείνει χωρίς θεραπεία, το παιδί πεθαίνει μέχρι τα δέκα του χρόνια. Με την κατάλληλη αγωγή, ο ασθενής μπορεί να ξεπεράσει την ηλικία των 40 ετών.

Αντιμετώπιση

Φαρμακευτική αγωγή με itraconazole ή voriconazole ενάντια στις μυκητιακές λοιμώξεις

Αντιβιοτικά όπως trimet hoprim-sulfamethoxazole για την πρόληψη των βακτηριακών λοιμώξεων

Χορήγηση interferon gamma-1b για την πρόληψη της νόσου ή για τη μείωση των λοιμώξεων κατά 70%

Μεταμόσχευση αιματοποιητικών βλαστικών κυττάρων: θεραπεύει την ασθένεια αλλά είναι αρκετά επικίνδυνη

Σύνδρομο CADASIL

Ανήκει στην οικογένεια των λευκοδυστροφιών και προκαλεί εγκεφαλική αρτηριοπάθεια με υποφλοιώδη εμφράγματα και λευκοεγκεφαλοπάθεια.
Αιτία: Μεταλλάξεις του γονιδίου Notch 3 (χρωμόσωμα 19)
Συχνότητα: περίπου 4/100.000 άτομα
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική επικρατούσα διαταραχή

Κλινικά Συμπτώματα

Ημικρανίες με αύρα και παροδικά ισχαιμικά εγκεφαλικά επεισόδια, στην ηλικία των 40-50 ετών
Διαταραχές της διάθεσης στην ηλικία των 35-55 ετών
Υποφλοιώδης άνοια σχετιζόμενη με ψευδοβολβική παράλυση και ακράτεια ούρων

Αντιμετώπιση

Προς το παρόν δεν υπάρχει συγκεκριμένη θεραπεία· η αντιμετώπιση γίνεται εμπειρικά, με διάφορες μεθόδους:
Φαρμακευτική αγωγή (με ασπιρίνη, dipyridamole ή clopidogrel) μπορεί να προλάβει τα εγκεφαλικά επεισόδια· τα αντιπηκτικά δεν ενδείκνυνται εφόσον υπάρχει κίνδυνος μικροαιμορραγιών.
Τακτικός έλεγχος της πίεσης του αίματος και της χοληστερίνης

Νόσος Canavan (Ανεπάρκεια ACY2)

Σπάνια γενετική διαταραχή της ομάδας των λευκοδυστροφιών, που εμποδίζει τα νευρικά κύτταρα να λαμβάνουν και να δέχονται μηνύματα.
Αιτία: Ελάττωμα στο γονίδιο ASPA, το οποίο ευθύνεται για την παραγωγή του ενζύμου ασπαρτοακυλάση, που καταστρέφει το εγκεφαλικό μόριο N-acetyl aspartate.
Συχνότητα: Η νόσος εμφανίζεται σε όλες τις εθνικές ομάδες, ωστόσο επηρεάζει πολύ συχνότερα τους Εβραίους Ασκενάζι, από τους οποίους 1/6400-13.500 νοσεί, ενώ 1/40 είναι φορέας.
Κληρονομικότητα: Η νόσος κληρονομείται με αυτόσωμο φθίνοντα τρόπο. Όταν και οι δυο γονείς είναι φορείς, υπάρχει 25% πιθανότητα να γεννήσουν άρρωστο παιδί.

Κλινικά και Πνευματικά Χαρακτηριστικά
Η νόσος Canavan αποτελεί νευρολογική διαταραχή, κατά την οποία η λευκή ουσία του εγκεφάλου εκφυλίζεται σε σπογγώδη ιστό γεμάτο με μικροσκοπικούς χώρους γεμάτους υγρό. Τα συμπτώματα της νόσου εμφανίζονται κατά την πρώιμη παιδική ηλικία, επιδεινώνονται γοργά και μπορεί να περιλαμβάνουν:
Νοητική καθυστέρηση
Δυσκολίες στη σίτιση
Ελλειματικός έλεγχος του κεφαλιού
Μεγαλοκεφαλία
Τύφλωση
Εγκεφαλικά επεισόδια
Απώλεια ήδη αποκτημένων κινητικών δεξιοτήτων

Αφύσικος μυικός τόνος (πχ πλαδαρότητα ή ακαμψία)

Παράλυση

Ο θάνατος επέρχεται συνήθως πριν από την ηλικία των τεσσάρων ετών, αν και μερικά παιδιά επιβιώνουν ως την εφηβεία ή ως τα είκοσί τους χρόνια.

Αντιμετώπιση

Η θεραπεία είναι συμπτωματική και υποστηρικτική:

Συνιστώνται γενετικά τεστ και συμβουλευτική για τις οικογένειες με δυο γονείς φορείς.

Πειραματική θεραπεία με χρήση κιτρικού λιθίου, το οποίο μειώνει σημαντικά τα επίπεδα της N-acetyl aspartate.

Πειραματικές δοκιμές με θεραπεία γονιδίων: Ένα υγιές γονίδιο κλωνοποιείται για να αντικαταστήσει το ελαττωματικό που προκαλεί τη νόσο. Αυτή η μέθοδος φαίνεται να βελτιώνει τη ζωή του ασθενούς χωρίς παρενέργειες, για χρονικό διάστημα πέντε ετών.

Νευροπάθεια Charcot-Marie-Tooth

Αποτελεί διαταραχή του περιφεριακού νευρικού συστήματος και χαρακτηρίζεται από προοδευτική απώλεια του μυικού ιστού και της αφής σε διάφορα μέρη του σώματος. Τα συμπτώματα συνήθως αρχίζουν στην αρχή της εφηβείας ή αργότερα.
Αιτία: Μεταλλάξεις γονιδίων που προξενούν ελαττώματα στις νευρονικές πρωτεΐνες. Στο 70-80% των περιπτώσεων η βασική αιτία είναι ο διπλασιασμός μιας μεγάλης περιοχής του χρωμοσώματος 17p12.
Συχνότητα: 1/2.500 άτομα
Κληρονομικότητα: ναι

Κλινικά συμπτώματα
Αρχικά: Πτώση μεταταρσίου και/ή δάκτυλα σαν σφυριά
Δάκτυλα πάντα λυγισμένα, μεγάλη καμάρα στο πόδι
Μείωση του μυικού ιστού στο κάτω μέρος των ποδιών, τα οποία θυμίζουν "πόδι πελαργού" ή "ανάποδο μπουκάλι"
Ψηλό "πηδηχτό" βήμα
Ακολουθεί αδυναμία στα χέρια
Αργότερα επηρεάζονται η ακοή, η όραση, ο λαιμός, οι ώμοι
Προβλήματα στο μάσημα, στην κατάποση, στην ομιλία
Σκολίωση
Κακοσχηματισμένες κοιλότητες γοφών
Γαστρεντερικά προβλήματα
Τρεμούλα (καθώς ατροφούν οι μύες)

Αντιμετώπιση

Διάγνωση με ηλεκτρομυογράφημα, βιοψία νεύρου, ή DNA test

Προς το παρόν υπάρχει μονάχα συμπτωματική θεραπεία:

Χορήγηση ασκορβικού οξέως (βιταμίνη C)

Έλεγχος βάρους, γυμναστική (για δύναμη κι ευκινησία)

Υδροθεραπεία

Το στρες και η εγκυμοσύνη επιδεινώνουν την κατάσταση.

Σύνδρομο CHARGE

Το ακρωνύμιο CHARGE πρωτοχρησιμοποιήθηκε αναφερόμενο σε νεογνά που παρουσιάζουν ορισμένα συγγενή χαρακτηριστικά: κολόβωμα του ματιού, καρδιακά προβλήματα, ατρησία της ρινικής χοάνης, αναπτυξιακή καθυστέρηση, ανωμαλίες των γεννητικών και ουροποιητικών οργάνων, ωτικές ανωμαλίες και κώφωση.
Αιτία: Συνήθως οφείλεται σε μετάλλαξη του γονιδίου CHD7 στο χρωμόσωμα 8
Συχνότητα: 1/8.500-10.000 γεννήσεις
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική επικρατούσα διαταραχή

Εξωτερικά γνωρίσματα

Ασυμμετρία προσώπου με ή χωρίς πάρεση
Τετράγωνο πρόσωπο με ευρύ προεξέχον μέτωπο
Τοξωτά φρύδια, περιστασιακή βλεφαρόπτωση
Προεξέχουσα ρινική ράχη με τετράγωνη ρινική ρίζα και παχιά ρουθούνια
Βραχύς λαιμός
Χαμηλοί ώμοι, υποανεπτυγμένοι μύες ωμικής ζώνης
Μικροί ή απουσιάζοντες θωρακικοί μύες
Ανωμαλίες των δακτύλων: έλλειψη αντίχειρα, υπεράριθμα δάκτυλα, βραχυδακτυλία, κλινοδακτυλία
Ανωμαλίες των θηλών: Εκτοπία, απουσιάζουσες ή επιπλέον θηλές
Υποτονία: ελαττωμένος μυϊκός τόνος, που μπορεί να οδηγήσει σε σκολίωση

Κλινικά Συμπτώματα

Αναπτυξιακή καθυστέρηση

Κολόβωμα του ματιού (κολόβωμα ίριδας, αμφιβληστροειδούς, χοριοειδούς, κηλίδας ή δίσκου, μικροφθαλμία, ανοφθαλμία, στο 80-90% των περιπτώσεων)

Ατρησία ή στένωση της ρινικής χοάνης

Δυσκολίες στην κατάποση

Κοίλα αυτιά σε σχήμα μπωλ, προβλήματα ακοής, κώφωση

Λαγόχειλο ή λυκόστομα στο 20% των περιπτώσεων

Χρόνια προβλήματα με τα αυτιά: λοιμώξεις, υγρό στα αυτιά

Ελλειπής ή απουσιάζων θύμος αδένας

Ανωμαλίες κρανιακών νεύρων (υποσμία ή ανοσμία)

Καρδιακές διαταραχές (διαφραγματικές ανωμαλίες, παθήσεις αορτικής βαλβίδας και αορτής, τετραλογία Fallot)

Πάρεση (ετερόπλευρη ή αμφοτερόπλευρη) στο 40% των περιπτώσεων

Νεφρικές ανωμαλίες (μικροί νεφροί, μονήρης νεφρός, ανωμαλίες θέσης, παλινδρόμηση) στο 40% των περιπτώσεων

Γεννητικές ανωμαλίες: μικροφαλλία, παλίνδρομος όρχις, κρυψορχία (50% στους άρρενες)· μικρά χείλη, μικρή ή απουσιάζουσα μήτρα (25% στις θήλεις)· απουσία εφηβείας χωρίς ορμονική παρέμβαση (στο 90% σε άρρενες και θήλεις)

Πνευματικά Χαρακτηριστικά

Εμμονική συμπεριφορά στη νεαρή ηλικία

Ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή σε μεγαλύτερη ηλικία

Νοητική καθυστέρηση ήπια ή μέτρια

Αντιμετώπιση

Εργοθεραπεία, λογοθεραπεία
Σωματική άσκηση
Ειδική βοήθεια στο σχολείο
Ψυχολογική υποστήριξη από επαγγελματία
Τοποθέτηση ωτικών σωληνίσκων μέχρι την εφηβεία

Σύνδρομο Cockayne

Σπάνια νευροεκφυλιστική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από στάση στην ανάπτυξη, ελλειπή ανάπτυξη του νευρικού συστήματος, αφύσικη φωτοευαισθησία, πρόωρη γήρανση.
Αιτία: Μεταλλάξεις στα γονίδια ERCC8 ή ERCC6 (στο 70% των περιπτώσεων), που οδηγούν σε ελάττωμα του μηχανισμού επανόρθωσης του DNA
Συχνότητα: 2-3/1.000.000 γεννήσεις
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή

Κλινικά Χαρακτηριστικά
Στάση στη σωματική ανάπτυξη, νανισμός, καχεξία
Μικροκεφαλία
Υπερβολική ευαισθησία στο φως
Απώλεια ακοής
Οφθαλμικές ανωμαλίες (καταρράχτης, αδιαφάνεια του κερατοειδούς, οπτική ατροφία, νυσταγμός κλπ)
Νευρολογικές ανωμαλίες
Προγηρία
Σκελετικές ανωμαλίες, όπως μόνιμη συστολή αρθρώσεων, κύφωση
Προδιάθεση για καρκίνους ή λοιμώξεις
Προσδόκιμο ζωής: 20 έτη το πολύ

Ταξινόμηση
α) Ο "κλασικός" τύπος Ι χαρακτηρίζεται από φυσιολογική ανάπτυξη του εμβρύου, με έναρξη των ανωμαλιών στα πρώτα δυο χρόνια της ζωής. Η ατροφία του φλοιού είναι λιγότερο σοβαρή στον τύπο Ι· όμως, η όραση και η ακοή

σταδιακά μειώνονται, ενώ το κεντρικό και το περιφερειακό νευρικό σύστημα προοδευτικά εκφυλίζονται, ώσπου επέρχεται ο θάνατος πριν την ηλικία των 20 ετών.

β) Ο τύπος ΙΙ παρουσιάζεται ήδη από τη γέννηση, είναι πολύ σοβαρότερος από τον τύπο Ι, η νευρολογική ανάπτυξη είναι εξαιρετικά ελλειπής και ο θάνατος επέρχεται πριν τα επτά χρόνια. Οι ασθενείς εμφανίζουν σοβαρή εγκεφαλική βλάβη, με έλλειψη μυελίνης στη λευκή ουσία, καθώς και διάσπαρτες αποτιτανώσεις στον φλοιό και στα βασικά γάγγλια.

γ) Ο τύπος ΙΙΙ εμφανίζεται αργότερα, είναι ηπιότερος από τους πρώτους δυο τύπους, και οι ασθενείς φθάνουν στην ενηλικίωση.

δ) Σύνδρομο Cockayne με μελαγχρωστική ξηροδερμία: Στην περίπτωση αυτή παρατηρούνται φακίδες και ανωμαλίες χρώσης στο δέρμα, καθώς και νευρολογικές διαταραχές, σπαστικότητα, υποανάπτυξη των σεξουαλικών οργάνων· ωστόσο, δεν παρατηρείται έλλειψη μυελίνης, ούτε τα ειδικά χαρακτηριστικά προσώπου.

Αντιμετώπιση

Γενετικός έλεγχος για τους γονείς, δεδομένου ότι η διαταραχή έχει 25% πιθανότητες να περάσει στα παιδιά

Προγεννητικός έλεγχος

Φυσικοθεραπεία

Ειδική δίαιτα

Αντηλιακό με υψηλό δείκτη προστασίας και προστατευτικά ρούχα, δεδομένου ότι οι ασθενείς είναι υπερευαίσθητοι στην υπεριώδη ακτινοβολία.

Χειρουργικές επεμβάσεις στα επηρεασμένα όργανα

Σύνδρομο Coffin-Lowry

Γενετική διαταραχή που προξενεί σοβαρά διανοητικά προβλήματα, αναπτυξιακές και σκελετικές ανωμαλίες.
Αιτία: Μεταλλάξεις στο γονίδιο ROS6KA3, στον μικρό βραχίονα του χρωμοσώματος X (Xp22.2)
Συχνότητα: 1/40.000-50.000 άτομα
Κληρονομικότητα: επικρατούσα διαταραχή από το χρωμόσωμα X

Κλινικά Χαρακτηριστικά
Αναπτυξιακή καθυστέρηση
Μικροκεφαλία, μικρογναθία, υποανεπτυγμένη άνω γνάθος
Προβλήματα ακοής και όρασης
Προεξέχοντα φρύδια, αραιά μάτια
Καρδιαγγειακά προβλήματα
Κυφωσκολίωση (στο 50% των περιπτώσεων)

Αντιμετώπιση
Φαρμακευτική αγωγή με valporate, clonazepam, ή επιλεκτικούς αναστολείς σεροτονίνης
Τακτικές εξετάσεις στα δόντια, στα αυτιά και στα μάτια
Ειδική παρακολούθηση της κυφωσκωλίωσης και χειρουργική επέμβαση αν κριθεί απαραίτητο, έτσι ώστε να μην υπάρξουν στο μέλλον καρδιοαναπνευστικά προβλήματα.
Ετήσια κλινική καρδιακή εξέταση
Υπερηχογράφημα καρδιάς στην ηλικία των δέκα ετών και επανάληψή του κάθε πέντε χρόνια
Ιδιαίτερη προσοχή χρειάζεται ώστε ο ασθενής να μην πέφτει και να μην ταράζεται

Σύνδρομο Cowden

Σπάνια γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από πολλαπλούς μη καρκινικούς όγκους (αμαρτώματα) στο δέρμα, στις βλεννογόνους του στόματος και της μύτης, στον θυρεοειδή αδένα και στα στήθη.
Αιτία: Μεταλλάξεις στο γονίδιο PTEN, που καταστέλλει τους όγκους. Ασθενείς που φέρουν κληρονομικές μεταλλάξεις του γονιδίου PTEN έχουν 5-10 φορές περισσότερες πιθανότητες να αναπτύξουν καρκίνο σε νεαρή ηλικία (<30 έτη), συγκριτικά με τον υπόλοιπο πληθυσμό.
Συχνότητα: 1/200.000 άτομα
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική επικρατούσα διαταραχή

Κλινικά Χαρακτηριστικά
Μακροκεφαλία
Αμαρτώματα κυρίως στο δέρμα και στις βλεννογόνους, που εμφανίζονται συνήθως πριν την ηλικία των 20 ετών
Δυσπλασικό γαγγλιοκύτωμα της παρεγκεφαλίδας
Θυρεοειδικές ανωμαλίες (καλοήθες θυλακιώδες αδένωμα, πολυοζώδης βρογχοκήλη του θυρεοειδούς, θυλακιώδης καρκίνος)
Καλοήθεις ανωμαλίες του στήθους (υπερπλασία ή θυλωμάτωση του πόρου, αδένωση, λοβιώδης ατροφία, ινωαδενώματα, ινοκυστικές μεταλλαγές) στο 75% των περιπτώσεων
Αυξημένος κίνδυνος για καρκίνο του στήθους, του θυρεοειδούς, του ενδομητρίου και των νεφρών
Εντερικοί αμαρτωματικοί πολύποδες
Γλυκογονική ακάνθωση του οισοφάγου

Αντιμετώπιση

Λόγω της πολύπλοκης φύσης αυτής της γενετικής διαταραχής, χρειάζεται να επέμβουν χειρούργοι, γυναικολόγοι και δερματολόγοι. Ακόμη, συνιστώνται:

Αυτοεξέταση μαστού κάθε μήνα

Ετήσια εξέταση μαστού με μαγνητική τομογραφία

Μαστογραφία πρέπει να γίνεται από την ηλικία των 30 ετών, ή 5 χρόνια νωρίτερα από την μικρότερη ηλικία που εμφανίστηκε καρκίνος του μαστού στην οικογένεια.

Εκτός από την επιβεβαίωση της διάγνωσης, ο γενετικός έλεγχος για μεταλλάξεις του γονιδίου PTEN είναι απαραίτητος για την ακριβή εκτίμηση του κινδύνου για καρκίνο, έτσι ώστε να γίνουν οι κατάλληλες συστάσεις για την πρόληψη και τη θεραπεία τυχόν κακοήθειας.

Νόσος του Crohn

Γαστρεντερική νόσος, η οποία εμφανίζεται συνήθως στην ηλικία των 20-30 ετών και καταλήγει σε χρόνια φλεγμονή: Το ανοσοποιητικό σύστημα του ατόμου επιτίθεται στον γαστρεντερικό σωλήνα, πιθανόν ενάντια σε μικροβιακά αντιγόνα, ωστόσο δεν πρόκειται για αυτοάνοση ασθένεια.
Η νόσος επηρεάζει ολόκληρο το πεπτικό σύστημα, σε αντίθεση με την ελκώδη κολίτιδα που προσβάλλει μόνο το παχύ έντερο. Μπορεί να εμφανιστεί στο λεπτό έντερο (30% των περιπτώσεων), στο λεπτό και στο παχύ έντερο συγχρόνως (30-40%), ή στο παχύ έντερο (20-30%).
Αιτία: Περιβαλλοντικοί, ανοσοποιητικοί και βακτηριακοί παράγοντες, σε συνδυασμό με τη γενετική προδιάθεση του ατόμου. Πάνω από τριάντα γονίδια έχουν συνδεθεί με τη νόσο, πχ μια αλλαγή στο γονίδιο NOD2.
Συχνότητα: 3,2/1000 άτομα (στον ανεπτυγμένο κόσμο)
Κληρονομικότητα: Τα άτομα που έχουν αδέλφια με νόσο του Crohn, διατρέχουν 30 φορές μεγαλύτερο κίνδυνο να εμφανίσουν την ίδια ασθένεια.

Κλινικά Συμπτώματα
Αναπτυξιακή καθυστέρηση, απώλεια βάρους
Αφθώδη έλκη στο στόμα
Φλεγμονή του εσωτερικού του ματιού (ραγοειδίτιδα) μπορεί να προξενήσει θόλωμα της όρασης και πόνο στα μάτια, ειδικά με την έκθεση στο φως (φωτοφοβία)
Φλεγμονή του λευκού μέρους του ματιού (επισκληρίτιδα)
Τύφλωση αν οι ανωτέρω φλεγμονές μείνουν χωρίς θεραπεία
Πυρετός, συνήθως εξαιτίας αποστήματος

Δερματικές ανωμαλίες όπως οζώδες ερύθημα, γαγγραινώδες πυόδερμα, θρόμβοι αίματος
Δυσκολία στην αναπνοή λόγω πνευμονικής εμβολής
Επίμονοι εμετοί και ναυτία λόγω στένωσης του εντέρου
Πόνος στην κοιλιά, συνήθως στη κάτω δεξιά περιοχή
Διάρροια (ίσως με αίμα, αν η φλεγμονή είναι πολύ σοβαρή)
Τεινεσμός (επίμονη, επαναλαμβανόμενη τάση για κένωση)
Ειλεΐτιδα, κολίτιδα, πέτρες στη χολή
Αποφράξεις, συρίγγια, αποστήματα του εντέρου
Αυξημένη πιθανότητα ανάπτυξης καρκίνου στο έντερο και στο κόλον
Αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία, η οποία προκαλεί κόπωση, ωχρότητα κλπ.
Χρόνια αναιμία λόγω έλλειψης βιταμίνης Β12 και σιδήρου, λόγω σταδιακής απώλειας αίματος από την γαστρεντερική οδό
Οροαρνητική σπονδυλοαρθροπάθεια, η οποία προσβάλλει είτε τις μεγάλες αρθρώσεις, είτε τις μικρές αρθρώσεις των ποδιών και των χεριών
Αγκυλοτική σπονδυλίτιδα, που προσβάλλει τη σπονδυλική στήλη
Οστεοπενία, οστεοπόρωση, θραύσεις οστών
Πόνοι στα πόδια, που μπορεί να οφείλονται σε θρόμβωση των βαθέων φλεβών
Νευρολογικά προβλήματα, πχ επιληπτικοί παροξυσμοί, εγκεφαλικό, μυοπάθεια, περιφερική νευροπάθεια, πονοκέφαλοι, κατάθλιψη

Αντιμετώπιση

Δεν υπάρχουν φάρμακα ή χειρουργικές επεμβάσεις που να μπορούν να θεραπεύσουν οριστικά τη νόσο του Crohn.

Ωστόσο, λαμβάνοντας υπόψη τους περιβαλλοντικούς παράγοντες που ενθαρρύνουν τη νόσο στις βιομηχανοποιημένες χώρες (κάπνισμα, αυξημένη κατανάλωση ζωικών πρωτεϊνών και πρωτεϊνών γάλακτος, υψηλή αναλογία πολυακόρεστων λιπαρών οξέων Ωμέγα-6 προς Ωμέγα-3, ορμονικά αντισυλληπτικά, προϊόντα με καζεΐνη ή γλουτένη), μπορεί κανείς να διαμορφώσει μια αποτελεσματική συμπτωματική θεραπεία:

Ειδική δίαιτα πλούσια σε φυτικές ίνες και φρούτα, με πολλά μικρά γεύματα

Ημερολόγιο διατροφής: μπορεί να βοηθήσει τον πάσχοντα να καταλάβει ποιές τροφές εξάρουν τη νόσο

Αποχή από το κάπνισμα, εφόσον το τσιγάρο εξάρει τη νόσο. Επιπλέον, οι καπνιστές έχουν διπλάσιες πιθανότητες να νοσήσουν.

Σωματική άσκηση, υγιεινή δίαιτα και αρκετός ύπνος

Φαρμακευτική αγωγή με κορτικοστεροειδή για σύντομο χρονικό διάστημα· ύστερα χορηγούνται methotrexate ή thiopurine για να αποφευχθεί η υποτροπή. Τα αντιβιοτικά αποδεικνύονται αποτελεσματικά σε μακρόχρονη χρήση, ενώ συχνά χρειάζεται και χορήγηση σιδήρου.

Χειρουργικές επεμβάσεις για αφαίρεση αποστημάτων, εντερικών αποφράξεων και καρκινικών όγκων.

Δεδομένου ότι η νόσος μπορεί να επιφέρει διαταραχές της διάθεσης και άγχος, συνιστάται η παρακολούθηση από ψυχολόγο, γνωσιακή συμπεριφοριστική θεραπεία, καθώς και η χρήση αντικαταθλιπτικών ή αγχολυτικών φαρμάκων.

Σύνδρομο Crouzon

Γνωστό και ως Σύνδρομο του Βραγχιακού Τόξου, επηρεάζει το πρώτο βραγχιακό (ή φαρυγγικό) τόξο, που είναι πρόδρομος της άνω και κάτω γνάθου. Δεδομένου ότι τα βραγχιακά τόξα είναι σημαντικά χαρακτηριστικά ανάπτυξης του εμβρύου, κάθε ανωμαλία στη διαμόρφωσή τους προξενεί σημαντικά προβλήματα στον οργανισμό. Έτσι, καθώς μεγαλώνει το νήπιο, τα οστά του κρανίου και του προσώπου συγχωνεύονται ή αδυνατούν να διευρυνθούν, οδηγώντας σε διάφορες παραμορφώσεις.
Αιτία: Ως επί το πλείστον, μετάλλαξη στο γονίδιο FGFR2 του χρωμοσώματος 10. Η προχωρημένη ηλικία του πατέρα συνδέεται με de novo μεταλλάξεις των γονιδίων.
Συχνότητα: 1/60.000 γεννήσεις
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική επικρατούσα διαταραχή

Κλινικά Χαρακτηριστικά
Διάφορες παραμορφώσεις του κρανίου και του προσώπου, όπως:
Βραχυκεφαλία (συνοστέωση της στεφανιαίας ραφής)
Δολιχοκεφαλία (συνοστέωση της οβελιαίας ραφής)
Οξυκεφαλία (συνοστέωση της στεφανιαίας και της λαβδοειδούς ραφής)
Πλαγιοκεφαλία (μονομερές πρόωρο κλείσιμο της λαβδοειδούς και της στεφανιαίας ραφής)
Τριγωνοκεφαλία (συνοστέωση της μετωπικής ραφής)
Kleeblattschaedel (πρόωρο κλείσιμο όλων των ραφών)
Επιπλέον:
Αυξημένη ενδοκρανιακή πίεση

Εξωφθαλμία συχνά τόσο έντονη, ώστε τα μάτια δεν μπορούν να κλείσουν
Στραβισμός
Υπερτηλορισμός (μεγάλη απόσταση ανάμεσα στα μάτια)
Αυτιά χαμηλά τοποθετημένα
Ψιττακορινία (μύτη σαν ράμφος)
Υποπλασία της άνω γνάθου, η οποία κάνει το πρόσωπο να φαίνεται κοίλο
Ανωμαλίες στον σχηματισμό της οδοντοστοιχίας (υποδοντία, συνώθηση δοντιών, ψηλός ουρανίσκος), που παρεμποδίζουν τη μάσηση
Ανοιχτός αρτηριακός πόρος
Στένωση της αορτής
Αναπνευστικά προβλήματα, που μπορεί να θέσουν τη ζωή του ασθενούς σε κίνδυνο.
Νευρολογικά προβλήματα: διαταραγμένος ύπνος, υπνηλία κατά την ημέρα, αδυναμία συγκέντρωσης κλπ.

Κρουζονοδερμοσκελετικό Σύνδρομο

Οφείλεται σε μεταλλάξεις του γονιδίου FGFR3, είναι πολύ σπάνιο (1:1.000.000 άτομα) και επηρεάζει περισσότερο τα εμπρόσθια οστά κατά την ανάπτυξη του εμβρύου. Τα κλινικά συμπτώματα είναι όμοια με του απλού συνδρόμου Crouzon, επιπλέον όμως εμφανίζονται:
Αλλαγές στα οστά της σπονδυλικής στήλης
Μη καρκινικοί όγκοι στα σαγώνια κατά την ενηλικίωση
Μελανωπή ακάνθωση (περιοχές από δέρμα μελανό, πυκνό, σαν βελούδο, στα σημεία που διπλώνει το δέρμα, πχ στο λαιμό και στις μασχάλες)

Αντιμετώπιση

Δεν υπάρχει οριστική ίαση για το σύνδρομο Crouzon. Η θεραπεία είναι υποστηρικτική, ανάλογα με τα συμπτώματα.

Κρανιοπροσωπικές χειρουργικές επεμβάσεις απαιτούνται έτσι ώστε το κλείσιμο των ραφών του κρανίου να μην εμποδίζει την ανάπτυξη του εγκεφάλου. Χωρίς αυτές τις εγχειρήσεις, επέρχεται τύφλωση και νοητική καθυστέρηση.

Τραχιοστομία γίνεται αν το παιδί έχει σοβαρά αναπνευστικά προβλήματα.

Σύνδρομο De Grouchy (αφιστάμενο 18q-)

Σπάνια γενετική υπολειπόμενη διαταραχή, η οποία οφείλεται σε απαλειφή γενετικού υλικού σε ένα από τα δυο αντίγραφα του χρωμοσώματος 18.
Υπάρχουν δύο τύποι: στον τύπο 1 η απαλειφή των γονιδίων είναι από τον κοντό βραχίονα του χρωμοσώματος 18, ενώ στον τύπο 2 η απαλειφή είναι από τον μακρύ βραχίονα.

Κλινικά Χαρακτηριστικά
Αναπτυξιακή καθυστέρηση, μικρό ανάστημα
Μικροκεφαλία, υποπλασία του μέσου προσώπου
Λαγόχειλο ή λυκόστομα
Οφθαλμικά προβλήματα (στραβισμός, νυσταγμός, αλλαγές του οπτικού νεύρου, κολοβώματα, μυωπία)
Μολύνσεις των αυτιών και της μύτης
Στένωση ή ατρησία των ωτικών καναλιών
Απώλεια ακοής, μερική ή ολική
Ορθοπεδικές ανωμαλίες (κοιλοποδία, πλατυποδία, ραιβόν γόνυ, σκολίωση κλπ)
Καρδιακά και διαφραγματικά προβλήματα
Προβλήματα στα νεφρά (πχ υδρονέφρωση, πολυκυστικό ή απόν νεφρό)
Γαστρεντερικά προβλήματα (πχ παλινδρόμηση, κήλη)
Υποθυρεοειδισμός
Κρυπτορχιδισμός και υποσπαδίαση στους άρρενες

Πνευματικά και Νευρολογικά Χαρακτηριστικά
Απώλεια μυελίνης (στο 95% των περιπτώσεων)
Πνευματική καθυστέρηση, ήπια ή σοβαρή (97%)

Επιληπτικοί παροξυσμοί
Υποπλασία του μεσολοβίου του εγκεφάλου
Αυτισμός (40%)
Σύγχυση, δυσκολία στον προσανατολισμό
Υποτονία
Νυσταγμός
Μανία, ψύχωση (25%)
Κατάθλιψη, διαταραχή άγχους (60%)
Ξεσπάσματα, θυμός, κυκλοθυμία, τρόμος

Αντιμετώπιση
Προς το παρόν, η θεραπεία είναι μόνο συμπτωματική:
Γενετική συμβουλευτική
Ομάδα υποστήριξης
Χειρουργικές επεμβάσεις για την αποκατάσταση των καρδιακών προβλημάτων, της κρυψορχίας ή λυκοστόματος
Φυσικοθεραπεία, λογοθεραπεία

Σύνδρομο Di George

Είναι επίσης γνωστό ως Σύνδρομο Απαλειφής του 22q11.2, και επηρεάζει πολλά μέρη του σώματος.
Αιτία: Απαλειφή 30-40 γονιδίων από το χρωμόσωμα 22, στη θέση 22q11.2
Συχνότητα: 1/4000 άτομα
Κληρονομικότητα: Το 90% των περιπτώσεων οφείλεται σε νέα μετάλλαξη κατά την πρώιμη ανάπτυξη, ενώ μόλις το 10% κληρονομούνται από τους γονείς, με αυτοσωμικό επικρατόν μοτίβο.

Κλινικά Χαρακτηριστικά
Αναπτυξιακή καθυστέρηση λόγω υποπλασίας του θύμου αδένα
Δυσμορφίες στο πρόσωπο
Μικροκεφαλία
Λαγόχειλο ή λυκόστομα
Δυσκολίες σίτισης
Απώλεια ακοής
Υποπλασία θύμου αδένα
Υποθυρεοειδισμός,
Υποπαραθυρεοειδισμός που προξενεί υπασβεστιαιμία
Καρδιαγγειακές ανωμαλίες
Συχνές λοιμώξεις εξαιτίας του ασθενούς ανοσοποιητικού συστήματος
Θρομβοπενία
Κυάνωση
Νεφρικά ή/και γαστρεντερικά προβλήματα
Ρευματοειδής αρθρίτιδα

Πνευματικά και Ψυχικά Χαρακτηριστικά

Νοημοσύνη εντός των φυσιολογικών ορίων ως την ηλικία των 4 ετών. Στη σχολική ηλικία το IQ υπολείπεται κατά 20 μονάδες. Στην εφηβεία και στην ενηλικίωση παρουσιάζεται ήπια νοητική καθυστέρηση.

Αυτισμός εξαιτίας της υπασβεστιαιμίας

Μαθησιακές δυσκολίες, ιδίως στα μαθηματικά και στην ανάγνωση

Υπερκινητικότητα, διάσπαση προσοχής

Καθυστέρηση λόγου, ένρινη ομιλία

Προβλήματα ομιλίας και άρθρωσης, ιδίως κατά την παιδική ηλικία

Κοινωνική ανωριμότητα

Φοβίες, άγχος, διαταραχές συμπεριφοράς

Σοβαρά ψυχιατρικά προβλήματα όπως σχιζοφρένεια, ψυχώσεις, διπολική διαταραχή

Νόσος του Parkinson

Αντιμετώπιση

Μέχρι σήμερα δεν υπάρχει οριστική θεραπεία για το σύνδρομο Di George. Ωστόσο, χρησιμοποιούνται διάφορες μέθοδοι για την αντιμετώπιση των συμπτωμάτων:

Άμεση επισκόπηση φάρυγγα, υπερώας, λάρυγγα, οπισθίου τμήματος της γλώσσας

Ενδοσκοπικός έλεγχος με οπτικές ίνες κατά την κατάποση

Διερεύνηση αγγειακών ανωμαλιών, φάρυγγα, εγκεφάλου

Πλαστική εγχείριση για το λυκόστομα

Σίτιση με ρινογαστρικό καθετήρα

Χειρουργική αντιμετώπιση ένρινης ομιλίας

Μετάγγιση αίματος

Ανοσοποίηση με ζωντανά εμβόλια
Μεταμόσχευση θύμου αδένα, σε περίπτωση απουσίας του
Χορήγηση βιταμίνης D και ασβεστίου εφ όρου ζωής
Αντιβιοτικά ενάντια στις βακτηριακές λοιμώξεις
Αντιψυχωσικά για την καθυστέρηση των ψυχασθενειών, τα οποία όμως μπορεί να προκαλέσουν τη νόσο του Parkinson
Χειρουργικές επεμβάσεις για την αντιμετώπιση των καρδιαγγειακών προβλημάτων
Συχνή παρακολούθηση σε ειδικές κλινικές

Σύνδρομο Doss
(Μολυβδοπορφυρία ή Βαμπιρισμός)

Σπάνια μορφή πορφυρίας που χαρακτηρίζεται από διάφορα συμπτώματα, όπως πόνο στην κοιλιά και στα άκρα, εμετούς, νευροπάθεια, μυική υποτονία, αναπνευστική ανεπάρκεια.
Αιτία: Χαμηλά επίπεδα ενζύμου ALA dehydratase
Συχνότητα: πολύ μικρή

Κλινικά Χαρακτηριστικά
Έλλειψη ερυθρών αιμοσφαιρίων στο αίμα, η οποία προκαλεί υπερευαισθησία στο φως του ηλίου
Χαμηλό ποσοστό οξυγόνου στο αίμα
Χαμηλός αιματοκρίτης
Τριχωτό παραμορφωμένο πρόσωπο
Υπερτρίχωση
Ημικρανίες
Μύτη και δάκτυλα λεπτά ή συρρικνωμένα, σαν αρπακτικού πουλιού
Δυσκαμψία χειλιών και ούλων, προκαλεί μορφασμό που δείχνει τα δόντια
Γρήγορη ανάρρωση και επούλωση τραυμάτων
Ανάγκη ή προτίμηση για το ωμό κρέας
Αϋπνίες, ζωντανά ή προφητικά όνειρα, ανήσυχος ύπνος

Αντιμετώπιση
Μεταγγίσεις αίματος
Γυαλιά ηλίου
Το αλκοόλ και το άγχος επιδεινώνουν τα συμπτώματα

Νόσος Dent

Σπάνια γενετική διαταραχή, που επηρεάζει τα κεντρικά σωληνάρια του νεφρού. Χαρακτηρίζεται από σωληνώδη πρωτεϊνουρία, υπερβολικό ασβέστιο στα ούρα, πέτρες ασβεστίου στα νεφρά και χρόνια νεφρική ανεπάρκεια.
Αιτία: Μεταλλάξεις στο γονίδιο CLCN5 (60%) ή στο OCRL1 (15%).
Συχνότητα: Έχουν αναφερθεί περίπου 250 οικογένειες
Κληρονομικότητα: υπολειπόμενη διαταραχή που συνδέεται με το χρωμόσωμα X

Κλινικά Συμπτώματα

Υπερβολική δίψα, που συνοδεύεται από αφυδάτωση και συχνουρία
Νεφρολιθίαση
Μειωμένη οξίνιση των ούρων
Αμινοξουρία (παρουσία αμινοξέων στα ούρα)
Γλυκοζουρία (παρουσία σακχάρου στα ούρα)
Καλιουρία (κάλιο στα ούρα)
Υπερασβεστουρία (πολύ ασβέστιο στα ούρα)
Υπερουρικοζουρία (πολύ ουρικό οξύ στα ούρα)
Φωσφατουρία (φωσφορικά άλατα στα ούρα)
Ραχίτιδα

Αντιμετώπιση

Μέχρι σήμερα δεν είναι γνωστή καμία συγκεκριμένη θεραπεία της νόσου. Τα περισσότερα μέτρα αντιμετώπισης είναι μάλλον υποστηρικτικά:

Διουρητικά θιαζίδης μειώνουν το ασβέστιο στα ούρα, όμως προξενούν υποκαλιαιμία
Βιταμίνη D για ασθενείς με οστεομαλακία
Συνδυασμός 25 mg chlorthalidone και 5 mg amiloride μειώνει σημαντικά το ασβέστιο στα ούρα. Ωστόσο, το pH των ούρων προκύπτει πολύ μεγαλύτερο σε ασθενείς με Dent παρά στους πάσχοντες από ιδιοπαθή υπερασβεστουρία, οπότε ο υπερκορεσμός του ουρικού οξέος μειώνεται.

Σύνδρομο Down (Μογγολισμός)

Γενετική διαταραχή γνωστή και ως Τρισωμία 21. Συνδέεται με αναπτυξιακή καθυστέρηση, συγκεκριμένα χαρακτηριστικά προσώπου και μέτρια διανοητική καθυστέρηση.
Αιτία: Παρουσία ενός τρίτου χρωμοσώματος 21 αντί για δυο. Αυξημένη ηλικία γονέων (άνω των 40 ετών)
Συχνότητα: 1:800 γεννήσεις περίπου
Μητέρα 20 ετών: 1:2000 γεννήσεις
Μητέρα 40 ετών: 1:100 γεννήσεις
Κληρονομικότητα: Γυναίκες που έχουν το σύνδρομο Down γεννούν μωρό με το ίδιο σύνδρομο σε ποσοστό 50%

Κλινικά συμπτώματα

Σχήμα προσώπου και ματιών όμοια με της μογγολικής φυλής (μικροκεφαλία, μικρά μάτια, μικρή μύτη)
Καθυστέρηση ομιλίας και στάσης
Προβληματική ακοή
Γλαύκωμα, καταρράκτης, στραβισμός
Κοντά πλατιά χέρια με κοντά δάκτυλα
Παλάμη με μονήρη εγκάρσια πτυχή αντί δύο (πιθήκειος πτυχή)
Χαμηλό ανάστημα
Τάση για παχυσαρκία
Καρδιακές βλάβες
Υποθυρεοειδισμός ή σακχαρώδης διαβήτης
Υπνική άπνοια
Επιταχυμένη διαδικασία γήρανσης
Στειρότητα στους άνδρες
Προσδόκιμο ζωής: έως 55 χρόνια

Πνευματικά γνωρίσματα

Βρεφική υποτονία

Μέτρια ή σοβαρή νοητική καθυστέρηση: Κατά μέσο όρο, ο δείκτης νοημοσύνης ενός νεαρού ενήλικα με σύνδρομο Down είναι γύρω στο 50 και αντιστοιχεί στη νοημοσύνη ενός παιδιού 8-9 χρονών.

Κινητική ή λεκτική υστέρηση

Μειωμένη βραχύχρονη μνήμη

Αυτισμός

Πρώιμη νόσος Alzheimer (από 35 ετών)

Αντιμετώπιση

Οι καρδιακές βλάβες αντιμετωπίζονται χειρουργικά

Ο υποθυρεοειδισμός αντισταθμίζεται με φαρμακευτική αγωγή ορμονικής υποκατάστασης

Λογοθεραπεία

Δρεπανοκυτταρική Νόσος

Περιλαμβάνει μια ομάδα κληρονομικών διαταραχών του αίματος, η γνωστότερη από τις οποίες είναι η δρεπανοκυτταρική αναιμία: Πρόκειται για μια ανωμαλία της αιμοσφαιρίνης S των ερυθρών αιμοσφαιρίων, που παίρνουν σχήμα δρεπανιού κάτω από ορισμένες συνθήκες. Τα προβλήματα εμφανίζονται ήδη κατά τους πρώτους 5-6 μήνες της ζωής.
Αιτία: Μεταλλάξεις του γονιδίου της β-σφαιρίνης στο χρωμόσωμα 11
Συχνότητα: Το 2015 οι ασθενείς ήταν περίπου 4.400.000 + 43.000.000 φορείς. Το 80% των νοσούντων βρίσκονται στην υποσαχάρια Αφρική.
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή

Γενικά Κλινικά Χαρακτηριστικά
Δακτυλίτιδα: είναι ένα από τα πρώτα συμπτώματα και παρουσιάζεται γύρω στους έξι μήνες ζωής του παιδιού
Αναιμία
Ξαφνικοί πόνοι (δρεπανοκυτταρική κρίση)
Πρήξιμο στα χέρια και στα πόδια
Βακτηριακές λοιμώξεις
Προσδόκιμο ζωής: 40-60 χρόνια στον ανεπτυγμένο κόσμο

Δρεπανοκυτταρική κρίση
Η δρεπανοκυτταρική νόσος παρουσιάζει διάφορα είδη κρίσεων, όπως η αγγειοαποφρακτική, η απλαστική, η αιμολυτική κλπ. Τα επεισόδια συνήθως διαρκούν 5-7 μέρες και μπορεί να πυροδοτηθούν από λοιμώξεις, αφυδάτωση,

οξείδωση -χωρίς να υπάρχει μια συγκεκριμένη αιτία.
α) Αγγειοαποφρακτική κρίση: Οφείλεται σε ερυθρά αιμοσφαίρια δρεπανοειδούς σχήματος που φράζουν τα τριχοειδή αγγεία και παρεμποδίζουν τη ροή του αίματος στα όργανα, οπότε δημιουργούνται βλάβες όπως ισχαιμία ή νέκρωση. Η κατάσταση αντιμετωπίζεται με ενυδάτωση, οπιοειδή παυσίπονα, μετάγγιση αίματος. Σε ήπιες κρίσεις προτιμώνται μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη φάρμακα. Συνιστάται επίσης σπιρομετρία για βαθειές αναπνοές και ελαχιστοποίηση της ατελεκτασίας.
β) Σπληνική κρίση: Εξαιτίας της ελαττωματικής λειτουργίας καθαρισμού των ερυθρών αιμοσφαιρίων, η σπλήνα συνήθως παθαίνει έμφραγμα πριν το τέλος της παιδικής ηλικίας. Η κατάσταση αντιμετωπίζεται με προληπτικά αντιβιοτικά και με εμβόλια. Η κρίση εκδηλώνεται με οξεία, επώδυνη διόγκωση της σπλήνας, οδηγώντας σε απότομη πτώση των επιπέδων αιμοσφαιρίνης και σε υποβολημικό σοκ. Αν δεν αντιμετωπιστεί άμεσα, ενίοτε με μετάγγιση αίματος, ο ασθενής μπορεί να πεθάνει μέσα σε δύο ώρες. Οι κρίσεις διαρκούν από τρεις ώρες έως μία μέρα.
γ) Οξύ θωρακικό σύνδρομο: Χαρακτηρίζεται από τουλάχιστον δύο από τα παρακάτω συμπτώματα: πόνος στο στήθος, πυρετός, πνευμονικό διήθημα ή εστιακή ανωμαλία, αναπνευστικά προβλήματα, υποξαιμία. Είναι η δεύτερη συχνότερη επιπλοκή, υπεύθυνη για το 25% των θανάτων σε ασθενείς με δρεπανοκυτταρική νόσο. Στις περισσότερες περιπτώσεις ο ασθενής παρουσιάζει αγγειοαποφρακτική κρίση πριν από τό οξύ θωρακικό σύνδρομο. Η αντιμετώπιση είναι όμοια με της αγγειοαποφρακτικής κρίσης, επιπλέον όμως χορηγούνται αντιβιοτικά και οξυγόνο για την υποξία.

δ) Απλαστική κρίση: Πρόκειται για οξεία επιδείνωση της βασικής αναιμίας και εκδηλώνεται με ωχρότητα, ταχυκαρδία και κόπωση. Συνήθως πυροδοτείται από τον ιό B19, ο οποίος εμποδίζει την παραγωγή των ερυθρών αιμοσφαιρίων για 2-3 μέρες. Στα φυσιολογικά άτομα αυτό δεν έχει συνέπειες, όμως μπορεί να απειλήσει τη ζωή κάποιου που πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία. Η κρίση διαρκεί 4-7 μέρες και αντιμετωπίζεται με υποστηρικτική θεραπεία ή, μερικές φορές, με μετάγγιση αίματος.
ε) Αιμολυτική κρίση: Πρόκειται για απότομη πτώση των επιπέδων αιμοσφαιρίνης, όπου τα ερυθρά αιμοσφαίρια καταστρέφονται ταχύτερα. Αυτή η κρίση είναι συχνή σε άτομα με συνυπάρχουσα ανεπάρκεια G6PD. Η θεραπεία είναι υποστηρικτική, μερικές φορές με μεταγγίσεις αίματος.

Επιπλοκές

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία μπορεί να οδηγήσει σε διάφορες επιπλοκές:

Εγκεφαλικό επεισόδιο λόγω προοδευτικής στένωσης των αιμοσφαιρίων, η οποία εμποδίζει το αίμα να φθάσει στον εγκέφαλο.

Σιωπηλό εγκεφαλικό επεισόδιο: Δεν παρουσιάζει άμεσα συμπτώματα, ωστόσο προκαλεί βλάβη στον εγκέφαλο. Είναι πέντε φορές πιο συχνό από το συμπτωματικό εγκεφαλικό επεισόδιο.

Οφθαλμικές παθήσεις: υαλώδεις αιμορραγίες, αμφιβληστροειδοπάθεια και αποκόλληση του αμφιβληστροειδούς, που μπορεί να καταλήξουν σε τύφλωση.

Σοβαρές βακτηριακές λοιμώξεις λόγω ανεπαρκούς λειτουργίας της σπλήνας

Χρόνιοι πόνοι εμφανίζονται με την πάροδο της ηλικίας

Πνευμονική υπέρταση, η οποία αυξάνει τον κίνδυνο καρδιακού εμφράγματος: τα συμπτώματα είναι λαχάνιασμα, δυσκολία στη σωματική άσκηση, επεισόδια συγκοπής.
Χολολιθίαση και χολοκυστίτιδα προξενούνται από υπερβολική παραγωγή μπιλιρουμπίνης και καθίζηση λόγω παρατεταμένης αιμόλυσης.
Οξεία θυλοειδής νέκρωση στα νεφρά
Χρόνια νεφρική ανεπάρκεια, η οποία εκδηλώνεται με υπέρταση, απώλεια πρωτεϊνών ή ερυθρών αιμοσφαιρίων με τα ούρα, επιδείνωση της αναιμίας.
Ασηπτική οστική νέκρωση στο γοφό και σε άλλες κύριες αρθρώσεις, ως αποτέλεσμα της ισχαιμίας.
Οστεομυελίτιδα (βακτηριακή λοίμωξη των οστών)
Καθυστερημένη ανάπτυξη του ενδομητρίου, αυθόρμητη έκτρωση και προεκλαμψία κατά την εγκυμοσύνη
Πριαπισμός και έμφραγμα του πέους
Έλκη των ποδιών

Αντιμετώπιση
Καταστάσεις όπως απότομες αλλαγές της θερμοκρασίας, στρες, αφυδάτωση, υψηλό υψόμετρο πρέπει να αποφεύγονται, γιατί μπορεί να πυροδοτήσουν μια κρίση.
Λήψη αρκετών υγρών
Φαρμακευτική αγωγή με hydroxycarbamide (υδροξυουρία)· πενικιλλίνη καθημερινά, ως την ηλικά των 5 ετών· L-γλουταμίνη από την ηλικία των 5 ετών μειώνει τις παρενέργειες. φολικό οξύ καθημερινά, σε όλη τη διάρκεια της ζωής
Αναλγητικά για την ανακούφιση από τον πόνο
Πρόληψη λοιμώξεων με εμβόλια και αντιβιοτικά
Μετάγγιση αίματος -εφόσον κριθεί απαραίτητο

Μεταμόσχευση μυελού των οστών είναι αποτελεσματική στα παιδιά ως η μόνη οριστική θεραπεία της νόσου, εφόσον βέβαια βρεθεί συμβατός δότης, κατά προτίμηση στενός συγγενής.

Θεραπεία της οστικής νέκρωσης με φυσικοθεραπεία, αναγλητικά, χειρουργική αποκατάσταση άρθρωσης, ή οστικό μόσχευμα.

Ψυχολογική υποστήριξη με γνωσιακή, συμπεριφοριστική και ψυχοδυναμική θεραπεία του ασθενούς.

Μυική Δυστροφία Duchenne

Πρόκειται για πολύ σοβαρή νευρομυική διαταραχή, η οποία εκδηλώνεται με μυική αδυναμία γύρω στην ηλικία των τεσσάρων ετών και επιδεινώνεται γοργά.
Αιτία: Μετάλλαξη στο γονίδιο (θέση Xp21) που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη δυστροφίνη, η οποία διατηρεί τη δομή των μυϊκών κυττάρων.
Συχνότητα: 1/3600 γεννήσεις αρρένων
Κληρονομικότητα: Υπολειπόμενη διαταραχή, συνδεόμενη με το χρωμόσωμα Χ. Οι θήλεις είναι φορείς της ασθένειας, ενώ οι άρρενες νοσούν. Το 1/3 των περιπτώσεων οφείλεται σε νέα γονιδιακή μετάλλαξη.

Κλινικά και Πνευματικά Χαρακτηριστικά

Κατά τη νηπιακή ηλικία η μυική αδυναμία εντοπίζεται στους μηρούς, στη λεκάνη, και ύστερα στα μπράτσα. Οι επηρεασμένοι μύες φαίνονται μεγαλύτεροι λόγω αυξημένου λίπους.
Προβληματικό περπάτημα, με συχνές πτώσεις. Δυσκολία στο πήδημα και στο τρέξιμο. Μέχρι να φθάσουν στην ηλικία των 12, οι περισσότεροι αδυνατούν να περπατήσουν.
Ατροφία της μυικής μάζας
Δυσμορφίες των μυικών ινών
Ψευδοϋπερτροφία της γλώσσας, καθώς και των μυών της γάμπας, των γλουτών και των ώμων. Αυτοί οι μυς τελικά αντικαθίστανται από λίπος και συνδετικό ιστό.
Μόνιμη συστολή του αχίλλειου και του ιγνυακού τένοντα
Αναπνευστικές διαταραχές, πχ πνευμονία, καθώς και αδυναμία σωστής κατάποσης (η τροφή καταλήγει στους

πνεύμονες) στα τελευταία στάδια της ασθένειας.
Καρδιακά προβλήματα (καρδιομυοπάθεια, αρρυθμία, υποσυστολή)
Σκελετικές ανωμαλίες, όπως σκολίωση και οσφυική υπερλόρδωση
Πνευματική καθυστέρηση παρατηρείται σε ορισμένους
Υψηλός κίνδυνος για νευροσυμπεριφορικές διαταραχές, μαθησιακές δυσκολίες, αδυναμία στις γνωστικές δεξιότητες (ιδιαίτερα στη βραχυπρόθεση λεκτική μνήμη) λόγω ανεπάρκειας δυστροφίνης στον εγκέφαλο.
Προσδόκιμο ζωής: 26 χρόνια κατά μέσο όρο· αν υπάρχει άριστη φροντίδα, μερικοί μπορεί να φθάσουν μέχρι τα 40

Διάγνωση
Γενετική συμβουλευτική για οικογένειες που έχουν ιστορικό στην εν λόγω διαταραχή
Προγεννητικός έλεγχος με υπέρηχο (στις 16 βδομάδες), αμνιοκέντηση (στις 15 βδομάδες), ή εξέταση αίματος του εμβρίου (στις 18 βδομάδες)
Διάγνωση μπορεί να γίνει αρχικά με εξέταση αίματος, μυική βιοψία – και ακόμα καλύτερα με εξέταση DNA προκειμένου να καταδειχθεί ακριβώς η γενετική μετάλλαξη.

Αντιμετώπιση
Μέχρι σήμερα δεν υπάρχει οριστική θεραπεία, παρά μόνο συμπτωματική:
Ήπια σωματική άσκηση (πχ κολύμπι), φυσιοθεραπεία
Ορθοπεδικά βοηθήματα: α) Αρχικά, το βοήθημα όρθωσης φτέρνας-ποδιού βοηθά το παιδί στο περπάτημα και φοριέται τη νύχτα, κατά τη διάρκεια του ύπνου. β) Το βοήθημα όρθωσης γονάτου-φτέρνας-ποδιού χρησιμοποιείται αργότε-

ρα, όταν η νόσος έχει προχωρήσει. γ) Αναπηρικό καρότσι, όταν ο ασθενής αδυνατεί πλέον να σταθεί όρθιος και να περπατήσει.

Φαρμακευτική αγωγή με κορτικοστεροειδή για την επιβράδυνση του εκφυλισμού των μυών· αντιεπιληπτικά χάπια για τον έλεγχο των παροξυσμών· ανοσοκαταστολτικά φάρμακα για την καθυστέρηση του θανάτου των μυικών κυττάρων.

Αναπνευστικές συσκευές για την υποβοήθηση της αναπνοής, για όσους έχουν αδυναμία στους θωρακικούς μυς

Τοποθέτηση βηματοδότη σε περίπτωση αρρυθμίας

Διορθωτικές χειρουργικές επεμβάσεις -εφόσον κριθεί απαραίτητο.

Σύνδρομο Ehlers-Danlos

Χαρακτηρίζεται από διαμαρτίες του συνδετικού ιστού και εμφανίζεται από τη γέννηση ή στην πρώιμη παιδική ηλικία.
Αιτία: Μεταλλάξεις σε περισσότερα από δώδεκα γονίδια, που επηρεάζουν τη δομή και την επεξεργασία του κολλαγόνου.
Συχνότητα: 1/5000 άτομα
Κληρονομικότητα: συνήθως ναι (αυτοσωμική επικρατούσα ή υπολειπόμενη διαταραχή)

Κλινικά Χαρακτηριστικά
α) Στο μυοσκελετικό σύστημα:
Υπερβολικά ευκίνητες ή ασταθείς αρθρώσεις
Χρόνιος εκφυλισμός αρθρώσεων
Συχνές εξαρθρώσεις
Παραμορφώσεις των δακτύλων
Σχίσιμο τενόντων ή μυών
Οστεοαρθρίτιδα από νεαρή ηλικία
Χρόνιος πόνος μυών και αρθρώσεων
Σύνδρομο της θωρακικής εξόδου
Παραμορφώσεις της σπονδυλικής στήλης (σκολίωση, κύφωση κλπ)
β) Στο δέρμα
Υπερεκτασιμότητα του δέρματος
Εύθραυστο δέρμα που σχίζεται, μωλωπίζεται ή ζαρώνει εύκολα
Ανώμαλος σχηματισμός ουλών (ατροφικές ουλές σαν τσιγαρόχαρτο)
Υποδόρια σφαιρίδια

Πιεζογενείς ουλές
Δικτυωτές κυανωτικές κηλίδες του δέρματος
Τερμινθοειδείς ψευδοόγκοι, ιδίως στα σημεία όπου ασκείται πίεση

γ) Στο καρδιαγγειακό σύστημα

Φύσημα
Ορθοστατική ταχυκαρδία
Ασθένειες των βαλβίδων, πχ πρόπτωση της μιτροειδούς βαλβίδας
Διαστολή ή/και ανεύρυσμα της ανιούσας αορτής
Θραύση αρτηριών
Φαινόμενο του Raynaud
Κιρσοί στις φλέβες

δ) Διάφορα

Σημάδι του Gorlin (η γλώσσα μπορεί ν' αγγίξει τη μύτη)
Διαμαρτία Arnold-Chiari (εγκεφαλική διαταραχή)
Κρανιοσπονδυλική αστάθεια: Εξαιτίας τραυμάτων στο κεφάλι και στο λαιμό, οι σύνδεσμοι του λαιμού δεν επουλώνονται σωστά. Έτσι, ο λαιμός αδυνατεί να συγκρατήσει το κρανίο, το οποίο πιθανόν να βυθιστεί προς το εγκεφαλικό στέλεχος, μπλοκάροντας τη φυσιολογική ροή του εγκεφαλονωτιαίου υγρού, με αποτέλεσμα το κεντρικό νευρικό σύστημα να μη λειτουργεί σωστά.
Αιμοπετάλια με αδυναμία συσσώρευσης
Κατάρρευση πνεύμονα (αυθόρμητος πνευμοθώραξ)
Γαστροοισοφαγική παλινδρόμιση
Δυσαυτονομία
Γαστρεντερική δυσκινησία
Διαφραγματοκήλη
Πρόπτωση πρωκτού
Υπνική άπνοια

Νευρικές διαταραχές (σύνδρομο καρπιαίου σωλήνα, ακροπαραισθησία, νευροπάθεια)
Ανωμαλίες κατά την εγκυμοσύνη: δυνατοί πόνοι, τραχηλική ανεπάρκεια, σχίσιμο της μήτρας, πρόωρη θραύση των μεμβρανών
Κοιλιακή νόσος, η οποία εκδηλώνεται με κόπωση, πόνο, γαστρεντερικά προβλήματα, καρδιαγγειακή δυσλειτουργία.

Ταξινόμηση

Τύπος 1 & 2 (κλασικός): Οφείλεται σε μεταλλάξεις των γονιδίων COL5A1, COL5A2, COL1A1. Κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατόν μοτίβο και επηρεάζει 1/20.000-50.000 άτομα. Οι ασθενείς παρουσιάζουν τα ίδια συμπτώματα υπερευκινησίας, όπως στον τύπο 3 κατωτέρω. Η διαφορά είναι ότι ο τύπος 1 εκδηλώνεται με σοβαρά δερματικά προβλήματα και ο τύπος 2 με ηπιότερα.

Τύπος 3 (υπερευκινησία): Οφείλεται σε μεταλλάξεις του γονιδίου TNXB ή, σπανιότερα, του COL3A1. Κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατόν ή υπολειπόμενο μοτίβο και επηρεάζει 1/10.000-15.000 άτομα. Εκδηλώνεται με υπερευκινησία και αστάθεια των αρθρώσεων, χρόνιους μυοσκελετικούς πόνους, οστεοαρθρίτιδα από νεαρή ηλικία, καθώς και καρδιακά προβλήματα.

Τύπος 4 (αγγειακός): Οφείλεται σε μεταλλάξεις του γονιδίου COL3A1, κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατόν μοτίβο, επηρεάζει 1/50.000-200.000 άτομα και εκδηλώνεται με αγγειακά προβλήματα. Στην περίπτωση αυτή τα αιμοσφαίρια και τα εσωτερικά όργανα είναι εύθραυστα και σχίζονται εύκολα, πράγμα που μπορεί να θέσει τη ζωή σε κίνδυνο, ιδίως όταν υπάρχει μόλυνση. Οι ασθενείς αυτού του τύπου έχουν χαμηλό ανάστημα και λεπτό, ωχρό,

διάφανο δέρμα που μωλωπίζεται εύκολα ή αναπτύσσει εκχυμώσεις. Το 80% αντιμετωπίζουν επιπλοκές επικίνδυνες για τη ζωή τους μέχρι την ηλικία των 40.

Τύπος 6 (κυφωσκολίωση): Οφείλεται σε μεταλλάξεις του γονιδίου PLOD1, κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο μοτίβο και έχουν αναφερθεί μονάχα 60 περιπτώσεις. Χαρακτηρίζεται από κυφωσκολίωση, σοβαρή μυική αδυναμία και γαλαζωπό σκληρό χιτώνα των ματιών.

Τύποι 7A&B (αρθροχαλασία): Οφείλεται σε μεταλλάξεις των γονιδίων COL1A1 και COL1A2 , κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατόν μοτίβο και έχουν αναφερθεί μονάχα 30 περιπτώσεις. Χαρακτηρίζεται από πολύ χαλαρές αρθρώσεις και εξάρθρωση των γοφών κατά τη γέννηση. Η κατάσταση είναι πολύ πιο σοβαρή από τον κλασικό τύπο.

Τύπος 7C (δερματοσπάραξη): Οφείλεται σε μεταλλάξεις του γονιδίου ADAMTS2, κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο μοτίβο και έχουν αναφερθεί μονάχα 10 περιπτώσεις. Χαρακτηρίζεται από υπερβολικά εύθραυστο και πλαδαρό δέρμα.

Άλλοι τύποι (5, 8, 10, Beasley, προγηριακός, ανεπάρκεια τενασίνης-Χ, D4ST1) εκδηλώνονται με μαλακό υπερεκτάσιμο δέρμα, κοντά κόκκαλα, χρόνια διάρροια, υπερευκινησία αρθρώσεων, θραύση ουροδόχου κύστεως, δυσκολία επούλωσης πληγών.

Αντιμετώπιση

Δεν υπάρχει οριστική θεραπεία, παρά μόνο συμπτωματική:

Φυσικοθεραπεία για την ενδυνάμωση μυών και αρθρώσεων

Ορθοπεδικά όργανα (αναπηρικό καρότσι, γύψινοι επίδεσμοι, νάρθηκες) εφόσον κριθεί απαραίτητο

Ειδική συμβουλευτική στα παιδιά, ώστε να αποφεύγουν τις

δραστηριότητες που στρεσάρουν μυς και αρθρώσεις

Ειδική συμβουλευτική των νοσούντων γυναικών που σκοπεύουν να μείνουν έγγυες

Στενή παρακολούθηση του καρδιαγγειακού συστήματος

Φαρμακευτική αγωγή για την αντιμετώπιση του πόνου αλλά και των καρδιακών, πεπτικών κλπ προβλημάτων

Ψυχολογική, συναισθηματική, συμπεριφοριστική θεραπεία

Χειρουργικές επεμβάσεις (αποκατάσταση αρθρώσεων, ραφή αρθρικής κάψης, αντικατάσταση τενόντων, αρθροπλαστική) μειώνουν τον πόνο και βελτιώνουν την κατάσταση, ωστόσο παρατηρούνται αρκετές επιπλοκές λόγω της νόσου. Οι πάσχοντες από το σύνδρομο Ehlers-Danlos παρουσιάζουν αντίσταση στα τοπικά αναισθητικά (ξυλοκαΐνη, μπουπιβακαΐνη) αλλά η καρμποκαΐνη φαίνεται να λειτουργεί ικανοποιητικά γι' αυτούς.

Νόσος του Gaucher

Γενετική διαταραχή κατά την οποία υπάρχει έλλειψη του ενζύμου γλυκοκεφαλοσιδάση. Ως αποτέλεσμα, μια λιπαρή ουσία, το κεφαλοσίδιο, συσσωρεύεται στα σπλάχνα. στα οστά και στα λυσοσώματα των κυττάρων, προκαλώντας κόπωση, αναιμία, χαμηλά αιμοπετάλια και διόγκωση του συκωτιού και της σπλήνας.

Αιτία: Μετάλλαξη του γονιδίου GBA στο χρωμόσωμα 1

Συχνότητα: 1/20.000 γεννήσεις· ένας στους εκατό αμερικανούς είναι φορέας της νόσου· στους εβραίους Ασκενάζι οι φορείς ανέρχονται στο 8,9% και η συχνότητα της νόσου είναι 1/450.

Κληρονομικότητα: αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή

Κλινικά συμπτώματα

Καθυστέρηση ανάπτυξης

Καθυστέρηση έναρξης έμμηνης ρήσης στις γυναίκες

Καφεκίτρινος χρωματισμός στο δέρμα

Μώβ ή κόκκινα σημάδια γύρω από τα μάτια

Ανορεξία

Ανεπάρκεια ερυθρών κυττάρων, αναιμία

Θρομβοπενία, αιμορροϊκή διάθεση

Μείωση λευκών αιμοσφαιρίων, άρα επιρρέπεια σε ιούς και λοιμώξεις

Σπληνομεγαλία (έως 25 φορές υπέρβαρο, εγκυμονόν).

Ηπατομεγαλία, που καταλήγει σε κίρρωση ή ηπατική δυσλειτουργία

Μεγάλη κοιλιά

Οστικές βλάβες: καταστροφή οστίτη ιστού, που οδηγεί σε προβλήματα κινητικότητας
Οστεοπενία
Οστεοσκλήρυνση
Οστικές κρίσεις: έντονος οξύς πόνος που διαρκεί ώρες ή μέρες
Επιπέδωση επιφάνειας μηριαίου οστού

Αντιμετώπιση
Αντικατάσταση ενζύμου με ενδοφλέβια ένεση ανασυνδυασμένης γλυκοκεφαλοσιδάσης
Φαρμακευτική αγωγή
Μεταμόσχευση μυελού οστών
Μεταμόσχευση ήπατος
Σπληνεκτομή (σπάνια)

Σύνδρομο Hutchinson-Gilford (Προγηρία)

Σπανιότατη γενετική διαταραχή, που χαρακτηρίζεται από σημάδια γήρανσης σε πολύ νεαρή ηλικία. Το άτομο φαίνεται να γερνάει 8-10 φορές πιο γρήγορα από το κανονικό.
Αιτία: νέα μετάλλαξη του γονιδίου LMNA στη θέση 1824, όπου η κυτοσίνη αντικαθίσταται με θυμίνη
Συχνότητα: 1/4.000.000 · μόλις ~140 περιπτώσεις έχουν αναφερθεί στην ιατρική ιστορία, κυρίως σε άτομα της Καυκάσιας φυλής.
Κληρονομικότητα: συνήθως όχι· άλλωστε, οι πάσχοντες δεν ζουν αρκετά για να τεκνοποιήσουν

Κλινικά Χαρακτηριστικά

Τα αρχικά συμπτώματα εμφανίζονται ήδη κατά τους πρώτους μήνες της ζωής, με αναπτυξιακή καθυστέρηση και τοπική σκληροδερμία.
Αργότερα παρατηρείται αλωπεκία σε όλο το σώμα (απώλεια μαλλιών, φρυδιών και βλεφαρίδων)· το τριχωτό της κεφαλής αντικαθίσταται από μικρές, ανοιχτόχρωμες τρίχες.
Χαρακτηριστικό πρόσωπο, δυσανάλογα μικρό με το κεφάλι, που παρουσιάζει: ψευδοϋδροκεφαλία, φλέβες του κρανίου που ξεχωρίζουν έντονα, εξωφθαλμία, λαγοφθαλμία, σταδιακή απώλεια όρασης, μυτερή μύτη, λεπτά χείλη με κεντροπροσωπική κυάνωση, μικρογναθία, μεσοπροσωπική υποπλασία, προεξέχοντα πτερύγια αυτιών χωρίς λοβούς.
Φυσιολογική διανοητική και κινητική ανάπτυξη
Καρδιαγγειακά προβλήματα
Βραχυσωμία, ελλειπές βάρος
Αρτηριοσκλήρυνση

Νεφρική ανεπάρκεια

Μυοσκελετικός εκφυλισμός, που προκαλεί απώλεια λίπους και μυών, άκαμπτες αρθρώσεις, εξαρθρώσεις γοφών, οστεοπόρωση κλπ.

Προσδόκιμο ζωής: Λίγα άτομα με προγηρία ζουν περισσότερα από 13 χρόνια. Η πλειοψηφία τους πεθαίνουν από γεροντικές ασθένειες, όπως αρτηριοσκλήρυνση, καρδιακή προσβολή ή εγκεφαλικό.

Αντιμετώπιση

Προς το παρόν δεν έχει ανακαλυφθεί αποτελεσματική θεραπεία παρά μόνο συμπτωματική (πχ ενάντια στα καρδιαγγειακά νοσήματα), όπως εγχείρηση bypass και χαμηλές δόσης ασπιρίνης.

Θαλασσαιμία άλφα

Η θαλασσαιμία εντοπίζεται σε συγκεκριμένες γεωγραφικές περιοχές με υγρά κλίματα. Ήδη από την αρχαιότητα συνδέεται με την εμφάνιση της ελονοσίας, καθώς προστατεύει τους κατοίκους των περιοχών αυτών από την ελονοσία, εξαιτίας της καθίζησης των ερυθρών αιμοσφαιρίων.
Η θαλασσαιμία άλφα οφείλεται στη μειωμένη παραγωγή των αλυσίδων άλφα από τα γονίδια της σφαιρίνης άλφα (αντίθετα με την δρεπανοκυτταρική αναιμία, η οποία οφείλεται σε ποιοτική βλάβη των σφαιρινών), πράγμα που οδηγεί σε περίσσεια των αλυσίδων σφαιρίνης βήτα.
Αιτία: Μεταλλάξεις στα γονίδια HBA1 και HBA2, απαλειφές στο χρωμόσωμα 16p
Συχνότητα: Παλαιότερα η θαλασσαιμία άλφα εντοπίζονταν σε λαούς της Δυτικής Αφρικής και της Νότιας Ασίας. Σήμερα, παρατηρείται σε πληθυσμούς της Αφρικής, της Αμερικής, καθώς επίσης σε φυλές που ζουν στο Νεπάλ, στην Ινδία, στη λεκάνη της Μεσογείου και γενικά στις τροπικές και υποτροπικές περιοχές. Υπολογίζεται ότι το 10% των Κυπρίων είναι φορείς της νόσου.
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή

Γενικά Κλινικά Συμπτώματα
Προτεταμένο μέτωπο
Ίκτερος
Κόπωση
Πέτρες στη χολή
Υπέρταση (ιδίως κατά την εγκυμοσύνη)

Ταξινόμηση

α] ετερόζυγη α-μεσογειακή αναιμία 2 (μετάλλαξη στο 1 από τα 4 α-γονίδια)

β] ετερόζυγη α-μεσογειακή αναιμία 1 (μετάλλαξη σε δύο α-γονίδια)

γ] αιμοσφαιρινοπάθεια (μετάλλαξη στα 3 από τα 4 α-γονίδια)

δ] εμβρυϊκός ύδρωπας (μετάλλαξη και στα 4 α-γονίδια), που είναι θανατηφόρος

Αντιμετώπιση

Οι περισσότεροι ασθενείς δεν χρειάζονται ιδιαίτερη θεραπεία. Όμως, ανάλογα με την περίπτωση, μπορεί να χρειαστούν:

Παρακολούθηση πυρετικών επεισοδίων

Μεταγγίσεις αίματος

Αφαίρεση χολόλιθων

Σπληνεκτομή

Μεταμόσχευση βλαστικών κυττάρων

Γονιδιακή θεραπεία: υποσχόμενη μα ακόμη σε πειραματικό στάδιο

Θαλασσαιμία βήτα

Η θαλασσαιμία β προκαλείται από μειωμένη ή καθόλου σύνθεση των αλυσίδων βήτα της αιμοσφαιρίνης και οδηγεί σε διάφορους τύπους αναιμίας. Η αδυναμία του σώματος να κατασκευάσει αλυσίδες βήτα προξενεί ελαττωμένη παραγωγή HbA, πράγμα που οδηγεί σε μικροκυτταρική αναιμία. Αυτή, με τη σειρά της, προξενεί ανεπάρκεια της πρωτεΐνης HBB για την επαρκή λειτουργία των ερυθρών αιμοσφαιρίων.
Αιτία: Μεταλλάξεις στο γονίδιο HBB στο χρωμόσωμα 11
Συχνότητα: 1/100.000 άτομα
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή

Κλινικά Συμπτώματα
Σοβαρή αναιμία
Καθυστερημένη σωματική ανάπτυξη
Αυξημένη γαστρεντερική απορρόφηση σιδήρου
Υπερφόρτωση σιδήρου στο αίμα
Διαβήτης
Πνευμονική υπέρταση
Συστολική και διαστολική δυσλειτουργία της αριστερής κοιλίας
Παθήσεις των βαλβίδων
Καρδιακή αρρυθμία
Περικαρδίτιδα
Διογκωμένη σπλήνα
Πέτρες στη χολή
Κίρρωση, ίνωση, καρκίνος του συκωτιού

Σκελετικές ανωμαλίες
Οστεοπόρωση

Ταξινόμηση
α) Ελάσσων θαλασσαιμία: Ετεροζυγωτική μορφή, όπου μόνο ένα γονίδιο βήτα σφαιρίνης φέρει μετάλλαξη. Το άτομο πάσχει από μικροκυτταρική αναιμία και η εξέταση αίματος δείχνει αιμοσφαιρικό όγκο μικρότερο από το κανονικό (<80 fL).
β) Ενδιάμεση θαλασσαιμία: Συνήθως οι πάσχοντες ζουν μια φυσιολογική ζωή αλλά ίσως χρειάζονται περιστασιακές μεταγγίσεις αίματος, πχ σε περιόδους ασθένειας ή εγγυμοσύνης, ανάλογα με τη σοβαρότητα της αναιμίας.
γ) Μείζων ή Μεσογειακή αναιμία (Cooley): Ομοζυγωτική μορφή, όπου και τα δυο γονίδια βήτα φέρουν μεταλλάξεις. Πρόκειται για σοβαρή μικροκυτταρική, υπόχρωμη αναιμία. Αν μείνει χωρίς θεραπεία, προκαλεί σπληνομεγαλία, δυσμορφίες των οστών κλπ προβλήματα υγείας, και οδηγεί στο θάνατο πριν την ηλικία των 20 ετών.

Παράγοντες κινδύνου
Δεδομένου ότι το οικογενειακό και προγονικό ιστορικό αυξάνουν τον κίνδυνο θαλασσαιμίας β, κρίνεται απαραίτητος ο προγεννητικός έλεγχος των γονέων. Όσοι είναι φορείς της νόσου, δηλαδή έχουν το λεγόμενο “στίγμα”, πρέπει να έχουν πλήρη επίγνωση της γενετικής τους κατάστασης, έτσι ώστε να πάρουν όλα τα απαραίτητα προληπτικά μέτρα για να μην αποκτήσουν απογόνους που να πάσχουν από μεσογειακή αναιμία.
Η θαλασσαιμία είναι πιο συχνή σε άτομα ιταλικής, ελληνικής, μεσανατολικής, νοτιοασιατικής και αφρικανικής

καταγωγής. Παρουσιάζει την πιο μεγάλη συχνότητα στα ελληνικά και τουρκικά παράλια. Υπολογίζεται ότι το 15% των ελληνοκυπρίων και τουρκοκυπρίων είναι φορείς της θαλασσαιμίας βήτα.

Αντιμετώπιση

Για τη μείζονα ή μεσογειακή αναιμία

Τακτικές μεταγγίσεις αίματος, οι οποίες πιθανόν να έχουν επιπλοκές στη σπλήνα. Επίσης, οδηγούν σε τοξίκωση σιδήρου, η οποία μπορεί να προκαλέσει άλλα προβλήματα όπως μυοκαρδιακή σιδήρωση και καρδιακή προσβολή.

Γι' αυτό το λόγο, η απομάκρυνση του σιδήρου είναι απαραίτητη για να αποφευχθεί η ζημιά σε άλλα όργανα. Τα πιο δημοφιλή φάρμακα για θεραπεία χηλίωσης είναι τα deferoxamine and deferiprone (το δεύτερο μπορεί να είναι επώδυνο και άβολο). Η ουσία deferasirox φαίνεται ελπιδοφόρα μα έχει μεγαλύτερο κόστος.

Αφαίρεση σπλήνας σε περίπτωση σπληνομεγαλίας, έτσι ώστε να αντιμετωπιστεί η υπερφόρτωση σιδήρου.

Μεταμόσχευση μυελού των οστών: Μπορεί να θεραπεύσει εντελώς το άτομο, έτσι ώστε να μη χρειάζεται πια μεταγγίσεις αίματος. Ωστόσο, πρέπει πρώτα να βρεθεί συμβατός δότης, ακόμη και με προγραμματισμένη γέννηση αδελφού ή αδελφής.

Γονιδιακή θεραπεία: Φαίνεται να είναι η πιο ελπιδοφόρα λύση, εφόσον μπορεί να εφαρμοστεί σε όλους τους ασθενείς και αφορά τη διόρθωση των προγονικών κυττάρων. Η προσέγγιση αυτή βρίσκεται ακόμη σε πειραματικό στάδιο, ωστόσο οι προβλέψεις είναι πολύ αισιόδοξες.

Για τη μέση θαλασσαιμία βήτα

Γενετική συμβουλευτική και προγεννητική διάγνωση.

Ο ασθενής μπορεί να χρειαστεί ορισμένες μεταγγίσεις αίματος, μα σε αυτή την περίπτωση αυτή θα αναπτύξει υπερφόρτωση σιδήρου και θα απαιτηθεί θεραπεία χηλίωσης.

Για την ελάσσονα θαλασσαιμία βήτα

Συχνά δεν απαιτείται ιδιαίτερη θεραπεία, ούτε μεταγγίσεις αίματος. Ωστόσο, εξακολουθεί να υπάρχει ο κίνδυνος υπερφόρτωσης σιδήρου, ιδιαίτερα στο συκώτι, γι' αυτό πρέπει να γίνονται περιοδικές εξετάσεις ορού φερριτίνης. Δεν είναι απειλητική για τη ζωή, ωστόσο συνυπάρχει με άλλες ασθένειες, όπως άσθμα.

Καμπομελική Δυσπλασία

Είναι μια σπάνια γενετική διαταραχή, που χαρακτηρίζεται από το λύγισμα των μακρών οστών και από πολλά άλλα σκελετικά και εξωσκελετικά προβλήματα.
Αιτία: Ανωμαλίες του γονιδίου SOX9 του χρωμοσώματος 17, ειδικά στη θέση 17q24
Συχνότητα: 0,05-0,09/10.000 γεννήσεις
Κληρονομικότητα: συνήθως όχι

Κλινικά Χαρακτηριστικά
Δυσμορφία στο πρόσωπο
Μεγαλοκεφαλία
Λαγόχειλο ή λυκόστομα
Μικρό σαγόνι, επίπεδη μύτη, χαμηλά αυτιά, κακοσχηματισμένα χείλη
Απώλεια ακοής
Διανοητική καθυστέρηση
Υποανεπτυγμένες ωμοπλάτες
Αναπνευστική ανεπάρκεια λόγω υποανεπτυγμένης τραχείας ή στένωσης του θώρακα
Οστικές ανωμαλίες στο λαιμό και στη σπονδυλική στήλη
Σκολίωση ή κύφωση με κοντό κορμό
11 ζεύγη πλευρών αντί 12
Αντιστροφή φύλου στους άρρενες 46XY
Υπογονιμότητα ή στειρότητα
Στενή, κάθετη λεκάνη
Λυγισμένα κάτω άκρα, λόγω παραμόρφωσης των οστών

Προσδόκιμο ζωής

Στο 95% των περιπτώσεων η νόσος είναι θανάσιμη για τα νεογέννητα, λόγω αναπνευστικής ανεπάρκειας. Ένα 10% των ασθενών παρουσιάζουν την ατυπική μορφή, χωρίς λυγισμένα μέλη, και επιβιώνουν στη βρεφική ηλικία. Η σοβαρότητα της νόσου διαφέρει από ασθενή σε ασθενή και ορισμένοι φθάνουν στην ενηλικίωση.

Αντιμετώπιση

Η θεραπεία είναι υποστηρικτική, ανάλογα με τα συμπτώματα:

Ετήσια παρακολούθηση της ανάπτυξης και της σπονδυλικής στήλης

Βοηθήματα ακοής

Χειρουργικές επεμβάσεις

Γενετική συμβουλευτική

Κληρονομική Κοπροπορφυρία

Πρόκειται για μια διαταραχή της βιοσύνθεσης της αίμης, που ταξινομείται ως οξεία ηπατική πορφυρία.
Αιτία: Μεταλλάξεις στο γονίδιο CPOX
Συχνότητα: 1:20.000 άτομα, για όλα τα είδη πορφυριών
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική επικρατούσα διαταραχή

Κλινικά Συμπτώματα
Επιληπτικοί παροξυσμοί
Δερματικά προβλήματα (εύθραυστο δέρμα, πομφολυγώδεις αλλοιώσεις μετά από έκθεση στον ήλιο, πολλές ουλές)
Ταχυκαρδία
Υπέρταση
Οξείς πόνοι στην κοιλιά
Ναυτία, εμετός, διάρροιες

Αντιμετώπιση
Κατ' αρχήν, η μοριακή ανάλυση του CPOX είναι ο καλύτερος τρόπος για τη διάγνωση της διαταραχής.
Οι γυναίκες συχνά παθαίνουν κρίσεις κατά τη διάρκεια των εμμήνων, πράγμα που αντιμετωπίζεται με ορμονικό γεννητικό έλεγχο.
Τα συμπτώματα μπορεί να εμφανιστούν μετά από χρήση ορισμένων φαρμάκων, αλκοολούχων ποτών, ορμονικές και διαιτητικές αλλαγές, ή έκθεση στον ήλιο. Συνεπώς, χρειάζεται προσαρμογή του τρόπου ζωής, έτσι ώστε να αποφεύγονται οι παράγοντες που επιδεινώνουν τα συμπτώματα.
Μια οξεία κρίση μπορεί να αποβεί μοιραία αν δεν αντιμετωπιστεί έγκαιρα.

Αντιεπιληπτικά φάρμακα για την αντιμετώπιση των παροξυσμών. Εδώ χρειάζεται προσοχή, γιατί ορισμένα άλλα αντιεπιληπτικά μπορεί να χειροτερέψουν την κατάσταση.

Εισαγωγή σε νοσοκομείο για χορήγηση αίμης ενδοφλεβίως σε περίπτωση οξείας κρίσης.

Μεταμόσχευση συκωτιού συνιστάνται στους ασθενείς που δεν μπορούν να δεχθούν αίμη ενδοφλεβίως, προτού τα συμπτώματα προχωρήσουν σε σοβαρή παράλυση.

Συνδυασμένη μεταμόσχευση συκωτιού και νεφρών μπορεί να γίνει σε ασθενείς που παρουσιάζουν νεφρική ανεπάρκεια.

Κυστική Ίνωση

Είναι μια γενετική διαταραχή που επηρεάζει κυρίως τους πνεύμονες, το πάγκρεας, το συκώτι, τα νεφρά και το έντερο. Προκαλεί πλημμελή θρέψη του οργανισμού και χρόνιες λοιμώξεις του αναπνευστικού.
Αιτία: Μεταλλάξεις και στα δυο αντίγραφα του γονιδίου που ελέγχουν την πρωτεΐνη CFTR. Η πιο κοινή μετάλλαξη, η ΔF508, αφορά την απαλειφή τριών νουκλεοτιδίων, με αποτέλεσμα την απώλεια του αμινοξέως φενυλαλανίνη στην 508η θέση της εν λόγω πρωτεΐνης.
Συχνότητα: 1/3000-3500 γεννήσεις στην Ευρώπη και στην Αμερική· 1/25 είναι φορέας· στην Αφρική και στην Ασία η νόσος είναι πιο σπάνια
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή

Κλινικά Χαρακτηριστικά

Αναπτυξιακή καθυστέρηση

Δέρμα αλμυρό στη γεύση

Δυσκολία στην αναπνοή και βήχας με βλέννη, λόγω πνευμονικών λοιμώξεων

Αναπνευστικές λοιμώξεις

Πληκτροδακτυλία στα πόδια και στα χέρια

Διαβήτης τύπου 1 και 2

Απόφραξη του εντέρου λόγω μηκονικού ιλεού (στο νεογέννητο)

Λίπος στα κόπρανα

Στειρότητα στους άνδρες λόγω συγγενούς απουσίας του σπερματικού πόρου

Προσδόκιμο ζωής: 42-50 χρόνια στον ανεπτυγμένο κόσμο

Αντιμετώπιση

Δεν υπάρχει οριστική ίαση για την κυστική ίνωση. Η θεραπεία είναι υποστηρικτική και συμπτωματική:

Καλή διατροφή και ενεργητικός τρόπος ζωής

Ενέσεις ινσουλίνης για τη ρύθμιση του διαβήτη

Υποκατάστατο του παγκρεατικού ενζύμου και υδατοδιαλυτές βιταμίνες συνιστώνται ιδίως στους νεαρούς ασθενείς

Αντιβιοτικά για τις λοιμώξεις του αναπνευστικού

Ειδικές αναπνευστικές συσκευές ειδικές χρησιμοποιούνται για την υποβοήθηση της αναπνοής.

Μεταμόσχευση πνεύμονα συνιστάται σε πολύ σοβαρές περιπτώσεις

Σύνδρομο Lejeune (Cri du Chat, Cat Cry)

Γενετική διαταραχή που οφείλει την επωνυμία "Cat-Cry στο χαρακτηριστικό "γατίσιο" κλάμα των νοσούντων παιδιών.
Αιτία: Απαλοιφή μέρους του χρωμοσώματος 5
Συχνότητα: 1/50.000 γεννήσεις
Κληρονομικότητα: όχι (στο 90% των περιπτώσεων)

Κλινικά συμπτώματα
Βρεφικό κλάμα που θυμίζει γατί (λόγω νευρολογικού και λαρυγγικού προβλήματος)
Υποτονία βρεφική που αργότερα αλλάζει στο αντίθετο
Χαμηλό βάρος γέννησης και ελλιπής ανάπτυξη
Μικροκεφαλία
Πρόβλημα στο φαγητό, στην κατάποση και τη μάσηση
Καθυστέρηση ή έλλειψη ομιλίας
Υπερβολική σιελόρροια
Ψηλός ουρανίσκος
Άνω σιαγόνα προτεταμένη, δόντια που προεξέχουν
Κάτω σιαγόνα προς τα μέσα
Πρόσωπο ασύμμετρο (μάτια σε απόσταση, αυτιά πιο χαμηλά από το κανονικό)
Χαρακτηριστικές ζάρες στις παλάμες
Καθυστέρηση ελέγχου των σφιγκτήρων κύστεων
Συρτό περπάτημα

Πνευματικά γνωρίσματα
Νοητική καθυστέρηση
Μαθησιακές δυσκολίες
Υπερδραστηριότητα

Τράβηγμα μαλλιών, χτυπούν και κουνάνε βίαια το κεφάλι ή δαγκώνουν το δέρμα
Αυξημένη ευαισθησία στο θόρυβο
Παρόλα αυτά, ως παιδιά συνήθως φαίνονται αξιαγάπητα, κοινωνικά, χαρούμενα, με χιούμορ. Όσο μεγαλώνουν, ορισμένα χαρακτηριστικά βελτιώνονται.

Αντιμετώπιση
Φυσιοθεραπεία, λογοθεραπεία, εργοθεραπεία
Αγωγή τουαλέτας, σε περίπτωση ελλειπούς ελέγχου των σφιγκτήρων
Συμπεριφοριστική θεραπεία
Φροντίδα δια βίου

Σύνδρομο Louis Bar
(A-T Ataxia Telangiectasia)

Σπάνια νευροεκφυλιστική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από φτωχό συντονισμό κινήσεων και διεσταλμένα αγγεία.
Αιτία: Ελάττωμα στο γονίδιο ATM
Συχνότητα: Πολύ μικρή
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή

Κλινικά Συμπτώματα
Πολύ αδύνατο σώμα λόγω ανορεξίας
Καθυστερημένη εφηβεία
Αυξανόμενη δυσκολία στον έλεγχο κινήσεων (παρεγκεφαλιδική αταξία), που σταδιακά οδηγεί σε αναπηρικό καρότσι
Δυσαρθρία (δυσκολία στο λόγο)
Οπτική απραξία
Χρωμοσωμική αστάθεια
Υπερευαισθησία στην ιονίζουσα ακτινοβολία
Τελαγγιεκτασίες στα μάτια και στο δέρμα
Δυσγένεση ωαρίων
Ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος
Υψηλό ποσοστό κακοήθων όγκων (ιδίως λέμφωμα ή λευχαιμία)

Αντιμετώπιση
Φυσιοθεραπεία, εργοθεραπεία, λογοθεραπεία
Ενέσεις Gamma Globulin
Βιταμίνες
Deferoxamine: σταθεροποιεί τα κύτταρα A-T

Νόσος Lou Gehrig

Νευρολογική διαταραχή που προσβάλλει τους κινητικούς νευρώνες, οι οποίοι ελέγχουν τους εκούσιους μύες.
Αιτία: Ως επί το πλείστον άγνωστη. Μονάχα στο 2% των περιπτώσεων υπεύθυνο θεωρείται ένα ελάττωμα στο γονίδιο SOD1 του χρωμοσώματος 21.
Συχνότητα: 1/50.000 άτομα ανά έτος
Κληρονομικότητα: Μόνο στο 5-10% των περιπτώσεων

Κλινικά Συμπτώματα
Μυική ακαμψία, μυικές συσπάσεις
Μυική αδυναμία και ατροφία που επιδεινώνεται συνεχώς
Δυσχέρεια στην ομιλία, στην κατάποση, στην αναπνοή
Γνωσιακή ή/και συμπεριφορική δυσλειτουργία (στο 50% των περιπτώσεων)
Τα συμπτώματα ξεκινούν από την ηλικία των 60 ετών (ή των 50, σε περίπτωση κληρονομικότητας). Συνήθως τα χέρια και τα πόδια προσβάλλονται πρώτα. Η πρόοδος της ασθένειας διαφέρει από άτομο σε άτομο. Οι περισσότεροι καταλήγουν να μη μπορούν να ελέγξουν τα χέρια και τα πόδια τους· επιπλέον, χάνουν την ικανότητα να μιλούν, να καταπίνουν φαγητό ή σάλιο, ενώ δεν μπορούν ούτε να αναπνεύσουν από μόνοι τους.
Ο ασθενής καταλήγει στο θάνατο μετά από 2-4 χρόνια, λόγω αναπνευστικής ανεπάρκειας. Μόλις το 10% των ασθενών ζει πάνω από 10 χρόνια.

Αντιμετώπιση

Σωματική άσκηση (στατικό ποδήλατο, αερόμπικ, τεντώματα), και εργοθεραπεία συνιστώνται στα αρχικά στάδια της νόσου.

Διάφορα φάρμακα χρησιμοποιούνται για την μείωση της κούρασης, τον έλεγχο των σπασμών, την ελάττωση του σάλιου και των φλεμάτων, καθώς και για την ανακούφιση από τον πόνο, την κατάθλιψη, τις διαταραχές ύπνου, τη δυσφαγία, τη δυσκοιλιότητα. Το φάρμακο Riluzole μπορεί να παρατείνει τη ζωή κατά 2-3 μήνες.

Μηχανικές αναπνευστικές συσκευές χρησιμοποιούνται όταν ο ασθενής δεν μπορεί πια να αναπνεύσει από μόνος του

Βαλβίδα τύπου Passey-Muir για τη διευκόλυνση της ομιλίας

Σωλήνας σίτισης, που συνδέεται κατευθείαν με το στομάχι, όταν ο ασθενής αδυνατεί πλέον να φάει από μόνος του.

Σύνδρομο Marfan (Αραχνοδακτυλία)

Είναι μια γενετική διαταραχή του συνδετικού ιστού και χαρακτηρίζεται από ψηλόλιγνα άκρα και δάχτυλα.
Συχνότητα: 1/5000 άτομα
Αιτία: Μετάλλαξη του γονιδίου FBN1
Κληρονομικότητα: συνήθως ναι (αυτοσωμική επικρατούσα διαταραχή)

Κλινικά συμπτώματα
Μεγάλο ανάστημα, με ψηλά άκρα και λεπτά δάκτυλα
Οφθαλμικά προβλήματα: Μυωπία, αστιγματισμός, γλαύκωμα, εκτοπισμός κρυσταλλοειδούς φακού
Εσοχή θώρακα ή εξέχον στέρνο, χαμηλοί ώμοι
Υπερευλυγισία συνδέσμων
Ελαττωματικές καρδιακές βαλβίδες
Αυξημένος κίνδυνος πρόπτωσης μητροειδούς βαλβίδας και αορτικού ανευρίσματος
Επηρεάζονται επίσης οι πνεύμονες, ο σκληραίος θύλαξ της σπονδυλικής στήλης, ο σκελετός και ο ουρανίσκος
Εύθραυστος σκελετός, σκολίωση
Οστεοαρθρίτιδα
Πλατυποδία

Αντιμετώπιση
Β-αναστολείς περιορίζουν τη διαστολή της αορτής
Χειρουργική επέμβαση για την αποκατάσταση της αορτής ή των βαλβίδων
Έντονη αθλητική δραστηριότητα πρέπει να αποφεύγεται

Σύνδρομο Martin – Bell
(εύθραυστου Χ χρωμοσώματος)

Γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από ήπια ως σοβαρή διανοητική αναπηρία.
Συχνότητα: 1:4000-4500 στα αγόρια,
1:8000-9000 στα κορίτσια· μία στις 259 γυναίκες είναι φορείς του συνδρόμου
Αιτία: Μηδενική μετάλλαξη του γονιδίου FMR-1, οπότε το επίπεδο της πρωτεΐνης mRNA FMR-1 είναι πολύ χαμηλό
Κληρονομικότητα: Οι άρρενες δεν το μεταδίδουν στους γιούς αλλά σε όλες τις κόρες. Οι θήλεις το μεταδίδουν στα παιδιά τους με πιθανότητα 50%.

Κλινικά συμπτώματα

Το 70% των αρρένων και το 50% των θηλέων έχουν μακρόστενο κεφάλι, μεγάλο φαρδύ μέτωπο, προεξέχοντα αυτιά.
Ύψος ανώτερο του κανονικού
Μεγάλη γέφυρα στον ουρανίσκο
Μεγάλες αρθρώσεις
Χαμηλός μυικός τόνος
Μακροορχιδισμός στους άρρενες, ιδίως στην εφηβεία
Πλατυποδία
Συχνά ιατρικά προβλήματα όπως ωτίτιδες, παραρρινοκολπίτιδες, εξαρθρήματα, έντονος στραβισμός

Πνευματικά γνωρίσματα

Οι περισσότεροι άρρενες παρουσιάζουν μέτρια νοητική καθυστέρηση. Ο δείκτης νοημοσύνης των αγοριών μειώνεται με την ηλικία.

Οι περισσότερες θήλεις έχουν οριακή ή φυσιολογική νοημοσύνη.
Δυσκολίες στην ακουστική και οπτική βραχύχρονη μνήμη, κυρίως για αφηρημένες έννοιες
Δυσκολίες στη "σειροθετική", διαδοχική επεξεργασία πληροφοριών
Σοβαρές πραγματολογικές δυσκολίες του λόγου (άστοχες, εκτός θέματος προσεγγίσεις, φτωχή διατήρηση θέματος, παθητικός ρόλος στη συζήτηση)
Καθυστέρηση στη συντακτική ανάπτυξη
Αδυναμίες στην άρθρωση και στην προσωδία
Εύθυμος λόγος σε τόνο υψηλό
Δυσκολίες στα μαθηματικά
Προβλήματα προσοχής και συγκέντρωσης
Υπερδραστηριότητα και υπερκινητικότητα
Επαναληπτική, στερεοτυπική συμπεριφορά, ηχολαλία
Αυτοτραυματισμοί
Διαταραχές του ύπνου
Αποφυγή του βλέμματος
Αγχώδης διαταραχή
Συχνά επιθετικά ξεσπάσματα
Κατάθλιψη στα κορίτσια
Ντροπαλότητα, κοινωνικά άγχη
Χαμηλή αυτοεκτίμηση στα κορίτσια

Αντιμετώπιση
Ήπια φάρμακα για θεραπεία συμπεριφοράς, γλώσσας, ομιλίας και βελτίωση αισθητηριακών λειτουργιών
Συμπεριφοριστική θεραπεία
Λογοθεραπεία, ειδική εκπαίδευση
Γενετική συμβουλευτική

Μονοσωμία 1p36
(Σύνδρομο Απάλειψης 1p36)

Συγγενής γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από μέτρια έως σοβαρή διανοητική αναπηρία, καθυστερημένη ανάπτυξη, υποτονία, επιληπτικούς παροξυσμούς, περιορισμένη ικανότητα ομιλίας, εξασθένιση ακοής και όρασης, διαμαρτίες διάπλασης.

Αιτία: Απουσία του εξωτερικού μέρους του κοντού βραχίονα του χρωμοσώματος 1

Συχνότητα: 1/5000-10.000 γεννήσεις

Κληρονομικότητα: συνήθως όχι

Κλινικά συμπτώματα

Καθυστερημένη ανάπτυξη: Βρέφη που αργούν να μιλήσουν και να σταθούν

Εγκεφαλική ατροφία, υδροκεφαλία, μικροκεφαλία

Ασυμμετρία προσώπου, μυτερό σαγόνι

Μικρά βαθιά μάτια, επίπεδη μύτη

Προβλήματα όρασης: στραβισμός, υπερμετρωπία, καταρράκτης κλπ.

Μικρό στόμα με γωνίες που γέρνουν προς τα κάτω

Μεγάλη δυσκολία στην ομιλία

Στοματοφαρυγγική δυσφαγία

Μικρά, χαμηλά τοποθετημένα αυτιά

Απώλεια ακοής στα 2/3 των ασθενών

Υποτονία

Υπερελαστικότητα

Υποθυρεοειδισμός

Καρδιακά προβλήματα

Αυξημένος κίνδυνος νεοπλασιών
Υποπλασία γεννητικών οργάνων
Κυφωσκωλίωση ή κύφωση

Πνευματικά γνωρίσματα
Πιθανός αυτισμός
Αγάπη για το νερό
Επιληψία
Ξεσπάσματα θυμού: Πετούν ή χτυπούν αντικείμενα και ανθρώπους, ουρλιάζουν
Αυτοτραυματισμοί

Αντιμετώπιση
Εκμάθηση νοηματικής γλώσσας
Μουσικοθεραπεία
Σωματική άσκηση
Εργοθεραπεία

Σύνδρομο Muenke

Χαρακτηρίζεται από το πρόωρο κλείσιμο ορισμένων οστών του κρανίου, προκαλώντας παραμορφώσεις του κεφαλιού και του προσώπου.
Αιτία: Μετάλλαξη του γονιδίου FGF3
Συχνότητα: 1/30.000 άτομα
Κληρονομικότητα: Σε μερικές περιπτώσεις, η μετάλλαξη κληρονομείται από έναν πάσχοντα γονέα, ο οποίος έχει 50% πιθανότητα να περάσει το σύνδρομο στα παιδιά του.

Κλινικά χαρακτηριστικά
Πρόωρη συνένωση των οστών του κρανίου κατά μήκος της στεφανιαίας ραφής
Ανώμαλη ανάπτυξη του κρανίου, μακροκεφαλία
Μεγάλη απόσταση ανάμεσα στα μάτια, συχνά το ένα μάτι πιο χαμηλά από το άλλο
Αυτιά τοποθετημένα πιο χαμηλά από το κανονικό, σε συνδυασμό με επίπεδα ζυγωματικά
Απώλεια ακοής στο 10-30% των περιπτώσεων
Πιθανή καθυστέρηση ανάπτυξης
Μαθησιακές δυσκολίες

Αντιμετώπιση
Στο βρέφος: Πρόσληψη τροφής και διατήρηση αναπνοής σε φυσιολογικά επίπεδα
Στο παιδί 3-4 ετών: Ορθοδοντική θεραπεία
Σε μεγαλύτερη ηλικία: Παρακολούθηση της ικανότητας του προφορικού και γραπτού λόγου, ακοής και όρασης
Χειρουργική επέμβαση για βελτίωση του προσώπου

Νευροϊνωμάτωση

Πρόκειται για μια ομάδα τριών διαταραχών, που χαρακτηρίζονται από την ανάπτυξη όγκων στο νευρικό σύστημα. Οι όγκοι αυτοί πλήττουν περισσότερο τα υποστηρικτικά κύτταρα του νευρικού συστήματος, παρά τους νευρώνες.
Αιτία: Γενετική μετάλλαξη του γονιδίου της νευροϊνωμίνης
Συχνότητα: 1/3500 άτομα (τύπος 1)
1/25.000 άτομα (τύπος 2)
Κληρονομικότητα: ναι, στο ~50% των περιπτώσεων (αυτοσωμική επικρατούσα διαταραχή) + ~50% νέες μεταλλάξεις

Κλινικά Συμπτώματα

Μαθησιακά και συμπεριφορικά προβλήματα
Μεγάλη σωματική ανάπτυξη
Έξι ή περισσότερες κηλίδες ανοιχτού καφέ χρώματος (cafe au lait) στο δέρμα, διαμέτρου τουλάχιστον 5 mm αν το άτομο είναι έφηβος, ή 15 mm αν το άτομο είναι ενήλικο.
Τουλάχιστον δύο νευροϊνώματα
Τουλάχιστον δυο οζίδια του Lisch στην ίριδα του ματιού
Γλοίωμα οπτικού νεύρου
Στένωση των νεφρικών, πνευμονικών και εγκεφαλικών αγγείων
Οστικές ανωμαλίες: Δυσπλασία των σπονδύλων, σκολίωση, ψευδάρθρωση

Ταξινόμηση

α) Νευροϊνωμάτωση τύπου 1: Χαρακτηρίζεται από κηλίδες του δέρματος σε χρώμα ανοιχτό καφέ (cafe au lait), φακίδες στις μασχάλες και στη βουβωνική χώρα, μικρά εξογκώματα

μέσα στα νεύρα και σκολίωση. Οι όγκοι είναι νευροϊνώματα, δηλαδή καλοήθεις όγκοι των περιφερειακών νεύρων, οι οποίοι όμως μπορεί να προκαλέσουν σοβαρά προβλήματα καθώς πιέζουν νεύρα και άλλους ιστούς. Τα συμπτώματα παρουσιάζονται αμέσως μετά τη γέννηση, ή πριν το παιδί φθάσει δέκα ετών. Η νόσος χειροτερεύει με το χρόνο, ωστόσο τα άτομα με νευροϊνωμάτωση τύπου 1 έχουν φυσιολογικό προσδόκιμο ζωής.
β) Νευροϊνωμάτωση τύπου 2: Στην περίπτωση αυτή αναπτύσσονται αμφοτερόπλευρα ακουστικά νευρώματα, (σβαννώματα), που οδηγούν σε απώλεια ακοής. Παρατηρούνται επίσης καταρράχτης σε νεαρή ηλικία, προβλήματα ισορροπίας, κρημνοί του δέρματος στο χρώμα της σάρκας, και μυική εξασθένιση. Τα συμπτώματα δεν εκδηλώνονται πριν την ενηλικίωση. Αυτός ο τύπος νευροϊνωμάτωσης αυξάνει τον κίνδυνο πρόωρου θανάτου.
γ) Σβαννωμάτωση: Χαρακτηρίζεται από επώδυνα σβαννώματα στα σπονδυλικά και στα περιφερειακά νεύρα.

Αντιμετώπιση

Τακτική ιατρική παρακολούθηση και εξέταση

Τακτική μέτρηση της αρτηριακής πίεσης

Ετήσια οφθαλμολογική και αναπτυξιακή εκτίμηση κατά την παιδική ηλικία

Κοχλιακό ή ακουστικό εμφύτευμα βοηθάει σε περίπτωση απώλειας της ακοής

Χειρουργικές επεμβάσεις γίνονται για την αφαίρεση προβληματικών όγκων· ωστόσο, οι νεοπλασίες τείνουν να επανεμφανίζονται ξανά στην ίδια θέση.

Ακτινοβολίες και χημειοθεραπεία χρησιμοποιούνται αν οι όγκοι γίνουν κακοήθεις.

Οικογενής Αδενοματώδης Ανάπτυξη Πολυπόδων (FAP)

Είναι μια γενετική νόσος που χαρακτηρίζεται από πολυάριθμους καλοήθεις πολύποδες, οι οποίοι σχηματίζονται κυρίως στο επιθήλιο του παχέως εντέρου.
Αιτία: Μετάλλαξη του γονιδίου APC (χρωμόσωμα 5) ή του MUTYH (χρωμόσωμα 1)
Συχνότητα: 1/10.000-15.000 γεννήσεις
Κληρονομικότητα: ναι

Κλινικά συμπτώματα
Αναιμία εξαιτίας της σταδιακής έλλειψης σιδήρου
Από την πρώιμη εφηβεία και μετά, σχηματίζονται εκατοντάδες ή χιλιάδες πολύποδες στο επιθήλιο του παχέως εντέρου, που μπορεί να αιμορραγούν κατά την αφόδευση.
Μέχρι την ηλικία των 35 ετών, το 95% των ατόμων με FAP θα έχουν αναπτύξει πολύποδες (>100 αδενώματα). Χωρίς κολεκτομή, ο καρκίνος του κόλον είναι αναπόφευκτος.
Όσα άτομα μένουν χωρίς θεραπεία, αναπτύσσουν καρκίνο του κόλον γύρω στην ηλικία των 39 ετών.
Σε περίπτωση που οι πολύποδες γίνουν κακοήθεις, παρατηρούνται απώλεια βάρους, αλλαγές στις συνήθειες του εντέρου, ή και μετάσταση στο συκώτι. Επίσης, μπορεί να παρουσιαστούν και άλλες κακοήθειες, όπως του δωδεκαδακτύλου και του στομάχου.
Μελαγχρωστικές αλλοιώσεις του αμφιβληστροειδούς
Κύστεις στις σιαγώνες, σμηγματογόνοι κύστεις
Οστεώματα (καλοήθεις όγκοι των οστών)

Διάγνωση

Είναι πολύ συμαντική η έγκαιρη διάγνωση του FAP προτου αναπτυχθεί καρκίνος του παχέως εντέρου, όχι μόνο για το άτομο αλλά και για άλλα μέλη της οικογένειας που ίσως να έχουν μολυνθεί.

Η κολονοσκόπηση δείχνει όχι μόνο την ποσότητα των πολυπόδων μέσα στο κόλον αλλά παρέχει και ιστολογική διάγνωση του FAP.

Η γενετική εξέταση παρέχει οριστική διάγνωση στο 95% των περιπτώσεων.

Αντιμετώπιση

Η γενετική συμβουλευτική είναι απαραίτητη σε οικογένειες όπου έχει διαγνωστεί το FAP.

Μετά τη διάγνωση, απαιτείται στενή κολονοσκοπική παρακολούθηση και χειρουργική εκτομή των πολυπόδων.

Η θεραπεία του FAP εξαρτάται από τον γενότυπο. Τα περισσότερα άτομα που έχουν μετάλλαξη του APC θα αναπτύξουν καρκίνο μέχρι τα 40 τους. Γι' αυτό, συνιστάται προληπτική χειρουργική επέμβαση (κολεκτομή) πριν την ηλικία των 25, αν έχουν παρουσιαστεί σοβαροί δυσπλασικοί πολύποδες, ή πολλαπλοί πολύποδες μεγαλύτεροι από 1 εκ. **Ύ**στερα από τη μερική κολεκτομή, η κολονοσκοπική παρακολούθηση του υπόλοιπου κόλον είναι απαιραίτητη, εφόσον το άτομο εξακολουθεί να διατρέχει κίνδυνο ανάπτυξης καρκίνου του παχέος εντέρου.

Συχνά εκτελούνται υπέρηχοι της κοιλίας και αιματολογικές εξετάσεις σχετικές με τη λειτουργία του συκωτιού, προκειμένου να φανεί αν υπάρχει μετάσταση στο σηκώτι.

Υπάρχουν πολλές χειρουργικές εναλλακτικές λύσεις, που περιλαμβάνουν είτε την αφαίρεση είτε του κόλον είτε του κόλον και του ορθού μαζί. Η απόφαση για αφαίρεση του ορθού εξαρτάται από τον αριθμό των πολυπόδων στο ορθό καθώς και από το οικογενειακό ιστορικό. Αν το ορθό έχει λίγους πολύποδες, το κόλον αφαιρείται και το λεπτό έντερο (ειλεός) συνδέεται με το ορθό (αναστόμωση). Αν το ορθό έχει πολλούς πολύποδες, τότε το κόλον και το ορθό αφαιρούνται και ο ασθενής πρέπει να υποστεί ειλεοστομία (μόνιμο στόμιο απ' όπου η αφόδευση καταλήγει σε μια σακούλα πάνω στην κοιλιά) ή να κάνει ανακατασκευή του ειλεοπρωκτικού σάκκου.

Διάφορα φάρμακα (κυρίως μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη) μελετώνται προκειμένου να επιβραδυνθεί ο κακοήθης εκφυλισμός των πολυπόδων. Αυτά φαίνονται να μειώνουν σημαντικά τον αριθμό των πολυπόδων αλλά συνήθως δεν αλλάζουν την πορεία της ασθένειας, εφόσον υπάρχουν πάρα πολλοί πολύποδες που απαιτούν ενδοσκοπική θεραπεία.

Οικογενής Υπερχοληστερολαιμία

Γενετική διαταραχή που ταξινομείται ως οικογενής δυσλιπιδαιμία τύπου 2 και χαρακτηρίζεται από υψηλά επίπεδα "κακής" χοληστερίνης LDL στο αίμα.
Αιτία: Μεταλλάξεις στο γονίδιο LDLR (στο χρωμόσωμα 19), που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη LDL ή, σπανιότερα, στο γονίδιο που κωδικοποιεί την απολιποπρωτεΐνη B. Μεταλλάξεις σε άλλα γονίδια είναι ακόμη πιο σπάνιες.
Συχνότητα: 1:500 άτομα (ως ετεροζυγωτική διαταραχή)
Κληρονομικότητα: αυτοσωματική επικρατούσα διαταραχή

Κλινικά Συμπτώματα

Κιτρινωπές αποθέσεις λίπους, πλούσιες σε χοληστερίνη, που εμφανίζονται γύρω από τα βλέφαρα (βλεφαρικό ξανθέλασμα), στο έξω περιθώριο της ίριδας, καθώς και στους τένοντες των χεριών, αγκώνων, γονάτων και ποδιών, ιδίως στον αχίλλειο τένοντα (ξάνθωμα του τένοντα), υποδεικνύουν υψηλή χοληστερίνη LDL στο αίμα.
Πρώιμη καρδιαγγειακή νόσος λόγω της υψηλής χοληστερίνης (αρτηριοσκλήρυνση της στεφανιαίας αρτηρίας, στηθάγχη, εμφράγματα κλπ)

Αντιμετώπιση

Γενετική συμβουλευτική για οικογένειες με ιστορικό της νόσου
Φαρμακευτική αγωγή με στατίνες, απομονωτικά χολικού οξέως, ή άλλα φάρμακα που μειώνουν τα λιπίδια και τη χοληστερίνη

Οξεία Διαλείπουσα (νευροσπλαχνική) Πορφυρία

Είναι μια γενετική μεταβολική διαταραχή που επηρεάζει την παραγωγή της αίμης και προκαλεί έλλειψη του ενζύμου porphobilinogen deaminase.
Αιτία: Μετάλλαξη του γονιδίου HMBS, που κωδικοποιεί το ανωτέρω ένζυμο (στο 90% των περιπτώσεων)
Συχνότητα: 5-10/100.000 άτομα
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική επικρατούσα διαταραχή, μα έχουν εντοπιστεί και υπολειπόμενες μορφές της νόσου.

Κλινικά συμπτώματα
Μυική εξασθένιση, που ξεκινά από τα χέρια και εκδηλώνεται με πόνο, μούδιασμα, μυρμήγκιασμα, τρέμουλο ή παράλυση
Αναπνευστική ανεπάρκεια μπορεί να προκληθεί αν η μυική αδυναμία προχωρήσει στο στήθος· μπορεί να οδηγήσει στο θάνατο
Ανεξήγητοι δυνατοί πόνοι στην κοιλιά, με διαλείποντα χαρακτήρα
Γαστρεντερικές διαταραχές όπως ναυτία, εμετός, δυσπεψία, διάρροια
Αυξημένος κίνδυνος ανάπτυξης διαφόρων καρκίνων όπως ηπατοκυτταρικό καρκίνωμα, μελάνωμα, λύμφωμα
Χρόνια νεφρική νόσος
Επώδυνη ούρηση, κατακράτηση ούρων, ακράτεια, σκούρο χρώμα ούρων
Προσβολή του κεντρικού και συμπαθητικού νευρικού συστήματος, που εκδηλώνεται με ταχυκαρδία, αίσθηση

παλμών, υπέρταση, ορθοστατική υπόταση, εφίδρωση, ανησυχία, τρέμουλο
Νευρολογικά προβλήματα: διάφοροι χρόνιοι πόνοι (στο στήθος, στα πόδια, στην πλάτη, στο κεφάλι), επιληπτικοί παροξυσμοί, περιφερειακή νευροπάθεια, κώμα
Ψυχιατρικά προβλήματα: άγχος, σύγχυση, ευερεθιστότητα, κατάθλιψη, παράνοια, ψευδαισθήσεις, παραισθήσεις

Αντιμετώπιση
Έγχυση διαλύματος, υδατανθρακικό + γλυκόζη 10%
Αιματίνη και αργινάση αίμης χορηγούνται για την αποσώβηση μιας οξείας κρίσης, ωστόσο χρειάζεται προσοχή επειδή μπορεί να εμφανιστούν σοβαρές επιπλοκές
Ειδική φαρμακευτική αγωγή για τους επιληπτικούς παροξυσμούς
Οπιούχα παυσίπονα στον οξύ πόνο
Η phenothiazine χρησιμοποιείται ενάντια στην έντονη ναυτία, αλλά δεν φέρνει πάντοτε το επιθυμητό αποτέλεσμα
Ζεστά μπάνια μειώνουν τη ναυτία αλλά μόνο προσωρινά προσωρινά

Σύνδρομο Pfeiffer

Σπάνια γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από την πρόωρη συνοστέωση ορισμένων ραφών του κρανίου.
Αιτία: Μεταλλάξεις των ινοβλαστικών υποδοχέων 1 και 2, που είναι σημαντικοί για την ανάπτυξη των οστών.
Συχνότητα: 1/100.000 γεννήσεις
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική επικρατούσα διαταραχή
Η προχωρημένη αναπαραγωγική ηλικία του πατέρα έχει κλινικά αποδειχθεί ότι συνδέεται με νέες (de novo) μεταλλάξεις των γονιδίων που προκαλούν το σύνδρομο Pfeiffer.

Κλινικά Χαρακτηριστικά
Η πρώιμη συνοστέωση των κρανιακών ραφών προκαλεί δυσμορφίες του κρανίου και του προσώπου:
Πυργοκεφαλία (ψηλό προτεταμένο μέτωπο)
Εξωφθαλμία (πρόπτωση οφθαλμών)
Υπερτηλορισμός (αυξημένη απόσταση μεταξύ των οφθαλμικών κόγχων)
Απώλεια οράσεως από έκθεση του κερατοειδούς ή από παρατεταμένη αύξηση της ενδοκρανιακής πιέσεως
Μυτερή μύτη
Υπανάπτυκτη άνω γνάθος
Απώλεια ακοής
Οδοντικά προβλήματα
Ανατομικές ανωμαλίες του αναπνευστικού συστήματος
Δυσχέρεια στην αναπνοή
Ποικίλου βαθμού συνδακτυλίες
Πλατείς αντίχειρες χεριών και ποδιών
Πολύ μικρά δάκτυλα ποδιών

Ταξινόμηση

Ο τύπος 1 (Κλασικό Σύνδρομο Pfeiffer) παρουσιάζει τα συνήθη συμπτώματα. Τα περισσότερα άτομα με τύπο 1 έχουν φυσιολογική νοημοσύνη και προσδόκιμο ζωής.

Ο τύπος 2 ξεχωρίζει από τον 3 λόγω εντονότερης συνένωσης των κρανιακών οστών, με ακόμη σοβαρότερη παραμόρφωση του κεφαλιού.

Ο τύπος 3 παρουσιάζει θνητότητα που φθάνει το 80%, με κυριότερες αιτίες θανάτου την αναπνευστική απόφραξη ή νευρολογικές επιπλοκές.

Οι τύποι 2 και 3 αποτελούν βαρύτερες περιπτώσεις, που συχνά παρουσιάζουν και νευρολογικά προβλήματα. Και στις δυο αυτές περιπτώσεις η ανάγκη για τραχειοστομία αγγίζει το 100%.

Αντιμετώπιση

Οι χειρουργικές επε μβάσεις προς αποκατάσταση του συνδρόμου Pfeiffer είναι σε γενικές γραμμές ίδιες με του συνδρόμου Apert. Καθώς η κλινική εικόνα του κάθε ασθενούς ποικίλλει, η αξιολόγηση πρέπει να γίνεται σε οργανωμένο κέντρο από ομάδα ιατρών με εξειδίκευση και εμπειρία σε τέτοιου είδους παθήσεις, ώστε να καθοριστούν το χρονοδιάγραμμα και οι απαραίτητες επεμβάσεις για την καλύτερη δυνατή έκβαση.

Πολυκυστικό Νεφρικό Σύνδρομο

Γενετική διαταραχή, κατά την οποία αναπτύσσονται πολλαπλές κύστεις μέσα στα νεφρά: Μαζεύουν υγρό, μεγαλώνουν σταδιακά, διαχωρίζονται από το νεφρό, συμπιέζουν το νεφρικό παρέγχυμα και δυσχεραίνουν τη λειτουργία των νεφρών.
Αιτία: Μεταλλάξεις στα γονίδια PKD-1 (χρωμόσωμα 16), PKD-2 (χρωμόσωμα 4) και PKD-3 με παρόμοιους φαινότυπους.
Συχνότητα: 1/500 γεννήσεις (ως αυτοσωμική επικρατούσα διαταραχή) ή 1/20.000 γεννήσεις (ως αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή)
Κληρονομικότητα: ναι

Κλινικά Χαρακτηριστικά
Πόνοι στο κεφάλι, στην κοιλιά, στη μέση
Φύσημα στην καρδιά
Υπέρταση
Διογκωμένο συκώτι
Κύστεις στα νεφρά ή/και σε άλλα όργανα
Αιματουρία, υπερβολική ούρηση
Στην περίπτωση της αυτοσωμικής υπολειπόμενης διαταραχής παρατηρείται ελλειπής ανάπτυξη των νεφρών, που έχει ως αποτέλεσμα το θάνατο το 30% των νεογνών που πάσχουν από αυτόν τον τύπο της νόσου. Γενικά, προκαλείται σοβαρή νεφρική ανεπάρκεια μέχρι την ηλικία των 40-60 ετών.

Αντιμετώπιση

Ειδική δίαιτα μπορεί να επιβραδύνει την αυτοσωμική επικρατούσα διαταραχή.

Έλεγχος τυχόν μολύνσεων στις κύστεις των νεφρών ή του σηκωτιού με βακτηριοστατικά και βακτηριοκτόνα φάρμακα.

Θεραπεία νεφρικής αντικατάστασης σε περίπτωση σοβαρής νεφρικής ανεπάρκειας, που εμφανίζεται στο 4ο ή 5ο στάδιο της νόσου. Αυτή μπορεί να περιλαμβάνει αιμοκάθαρση ή μεταμόσχευση νεφρών.

Σύνδρομο Prader - Willi

Γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από συνεχή πείνα κατά την παιδική ηλικία, η οποία οδηγεί σε παχυσαρκία και διαβήτη τύπου 2. Επίσης, παρατηρούνται συμπεριφορικά προβλήματα και διανοητική καθυστέρηση.
Αιτία: Στο 75% των περιπτώσεων έλλειμα στην περιοχή 15q11-q13. Στο 25% των περιπτώσεων δισωμία του χρωμοσώματος 15.
Συχνότητα: 1/15.000 άτομα
Κληρονομικότητα: γενικά όχι

Κλινικά συμπτώματα
Βρεφική υποτονία, έλλειψη αντανακλαστικών αντιδράσεων
Ανεπαρκής θρέψη στη βρεφική ηλικία
Υπερφαγία στην ηλικία των 2-6 ετών, ακόρεστη πείνα και παχυσαρκία αργότερα
Κοντό ανάστημα (~ 1,50 m.)
Αναπτυξιακή καθυστέρηση
Μειωμένος μυικός τόνος
Ανοιχτόχρωμο δέρμα
Στενό μέτωπο, στενή μύτη
Αμυγδαλωτή εμφάνιση βλεφαρικών σχισμών
Μικρά, στενά χέρια και πλατιά πόδια
Σκελετικές ανωμαλίες, όπως σκολίωση, κύφωση
Οστεοπόρωση
Στειρότητα

Πνευματικά γνωρίσματα

Ελαφρά νοητική καθυστέρηση (μέσος όρος IQ 70)
Δυσκολίες στην ακουστική επεξεργασία των πληροφοριών
Δυσκολίες στον οπτικοκινητικό συντονισμό και στις αδρές κινητικές δεξιότητες
Προβλήματα στην ακουστική βραχύχρονη μνήμη
Δυσκολία στη "σειροθετική" επεξεργασία
Προβλήματα λόγου (άρθρωση, υπερενρινισμός, περιορισμένο λεξιλόγιο)
Λεκτικές εμμονές για έναν περιορισμένο αριθμό θεμάτων
Προβλήματα στα μαθηματικά
Διαταραχές ύπνου
Συναισθηματική ευμεταβλητότητα και/ή κατάθλιψη
Προβλήματα στις κοινωνικές δεξιότητες
Τσίμπημα του δέρματος
Εκρήξεις θυμού και έντονο πείσμα
Ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή

Αντιμετώπιση

Ήπια φυσική άσκηση
Τακτικός έλεγχος για σκελετικές ανωμαλίες
Μέτρηση οστικής πυκνότητας
Συμπληρώματα ασβεστίου και βιταμίνης D
Χορήγηση τεστοστερόνης ή οιστρογόνων, καθώς και αυξητικής ορμόνης

Σύνδρομο Reifenstein
(Σύνδρομο Αντίστασης στα Ανδρογόνα - AIS)

Είναι μια μεσόφυλη νόσος που προκαλεί μερική ή ολική ανικανότητα του κυττάρου να ανταποκριθεί στα ανδρογόνα. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα τη μειωμένη αρρενοποίηση των ανδρικών γεννητικών οργάνων στο άρρεν έμβρυο, καθώς και τη μειωμένη ανάπτυξη δευτερευόντων σεξουαλικών χαρακτηριστικών κατά την εφηβεία. Αυτό το σύνδρομο δεν εμποδίζει σημαντικά την σεξουαλική ανάπτυξη των θηλέων.

Συχνότητα: 1/20.000 άτομα

Αιτία: Μεταλλάξεις του γονιδίου που κωδικοποιεί τον ανδρογόνο υποδοχέα

Κληρονομικότητα: με υπολειπόμενο μοτίβο, συνδεόμενο με το χρωμόσωμα Χ

Γενικά Κλινικά Χαρακτηριστικά

Ασαφή γεννητικά όργανα

Μικροί όρχεις, πιθανόν στην κοιλιά ή στο όσχεο

Σύνδρομο ανδρικής στειρότητας: Κανονικό ανδρικό σώμα με γεννητικά όργανα ή ανδρόγυνος

Μειωμένη παραγωγή σπέρματος

Αραιή ηβική τριχοφυΐα

Γυναικομαστία

Σύνδρομο ελαττωματικής αρρενοπότητας: Αρσενικό σώμα με μικροπέος, όρχεις στο όσχεο, υπογονιμότητα

Σχετική μυική ατροφία

Εκφυλιστική ασθένεια μυών ως ενήλικας

Φαινότυποι

Κυμαίνονται από φυσιολογικό άρρενα τύπο με ήπιο σπερματογονικό ελάττωμα έως πλήρη θηλυκό τύπο, παρά την παρουσία χρωμοσώματος Υ. Το AIS χωρίζεται σε τρεις κατηγορίες, ανάλογα με το βαθμό αρρενοποίησης:

α) Πλήρες σύνδρομο αντίστασης στα ανδρογόνα (CAIS), όπου τα εξωτερικά γεννητικά όργανα είναι θηλυκά, ωστόσο δεν υπάρχει μήτρα, σάλπιγγες ή ωοθήκες. Εμφανίζονται όρχεις στην κοιλιακή χώρα και ελάχιστη ηβική τριχοφυία.

β) Ήπιο σύνδρομο αντίστασης στα ανδρογόνα (MAIS), όπου τα εξωτερικά γεννητικά όργανα είναι αρσενικά.

γ) Μερικό σύνδρομο αντίστασης στα ανδρογόνα (PAIS), όπου τα εξωτερικά γεννητικά όργανα είναι μόνο μερικώς αρρενοποιημένα: Εμφανίζεται μικροπέος, όρχεις στην κοιλιακή χώρα, αραιή ηβική τριχοφυία.

Αντιμετώπιση

Ομάδες ψυχολογικής υποστήριξης

Κολπική διεύρυνση με χειρουργική επέμβαση

Αφαίρεση εσωτερικών όρχεων ώστε να μη δημιουργηθούν αργότερα όγκοι

Ορμονική θεραπεία

Σύνδρομο Rubinstein – Taybi

Γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από χαμηλό ανάστημα, πνευματική καθυστέρηση, πλατιούς αντίχειρες χεριών και ποδιών, καθώς και αυξημένη επιρρέπεια σε καλοήθεις και κακοήθεις όγκους.
Αιτία: Μεταλλάξεις στο γονίδιο CREBBP ή (σπανιότερα) στο EP300
Συχνότητα: 1/125.000 γεννήσεις
Κληρονομικότητα: συνήθως όχι

Κλινικά Χαρακτηριστικά
Χαμηλό ανάστημα, μικρά κόκκαλα, μικρό κεφάλι
Παχυσαρκία στα παιδιά
Ασυνήθιστα χαρακτηριστικά προσώπου (μάτια, μύτη, ουρανίσκος)
Πλατιοί αντίχειρες χεριών και ποδιών
Κλινοδαχτυλία του 5ου δαχτύλου
Κρυπτορχηδισμός στους άρρενες
Η χειρουργική αναισθησία είναι επικίνδυνη για όσους έχουν το σύνδρομο, καθώς μπορεί να τους προκαλέσει αναπνευστικά προβλήματα και αρρυθμία.

Πνευματικά Γνωρίσματα
Διανοητική καθυστέρηση: Το 74% των περιπτώσεων εμφανίζει μεγάλη νοητική καθυστέρηση, με IQ μικρότερο από 50. Ελάχιστοι φθάνουν το IQ 70.
Διάσπαση προσοχής, έλλειψη συντονισμού στις κινήσεις
Φαντασιοπληξία, φοβίες

Παρορμητικές αντιδράσεις, είτε με έντονη χαρά, είτε με ακραία μελαγχολία
Ελλειματική μακροπρόθεσμη μνήμη
Προβλήματα ύπνου

Αντιμετώπιση
Αναπτυξιακός έλεγχος του παιδιού, μία-δυο φορές το χρόνο
Ειδική αγωγή για παιδιά σχολικής ηλικίας, είτε σε ειδικό σχολείο είτε ατομικά
Εργοθεραπεία μια-δυο φορές τη βδομάδα
Λογοθεραπεία δυο φορές τη βδομάδα
Συμβουλευτική γονέων με συνεργασία ψυχολόγου

Νόσος Sandhoff

Είναι μια σπάνια, λυσοσωμική, γενετική διαταραχή αποθήκευσης των λιπιδίων, η οποία προκαλείται από την ανεπάρκεια των καταβολικών ενζύμων βήτα-εξοζαμινιδάση Α και Β. Βαθμιαία η ασθένεια καταστρέφει το κεντρικό νευρικό σύστημα και οδηγεί στον θάνατο.
Αιτία: Μεταλλάξεις στο γονίδιο HEXB
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή

Κλινικά Χαρακτηριστικά
α) Κλασικός βρεφικός τύπος: Είναι ο πιο συχνός και σοβαρός τύπος, εφόσον ο ασθενής πεθαίνει πριν φθάσει τα τρία του χρόνια. Τα συμπτώματα εμφανίζονται στην ηλικία των 2-9 μηνών με αναπτυξιακή καθυστέρηση και αδυναμία των κινητικών μυών· σύντομα το βρέφος αδυνατεί να γυρίσει, να καθήσει ή να μπουσουλήσει. Αργότερα, παρατηρούνται:
Επιληπτικοί παροξυσμοί
Άνοια
Απώλεια ακοής και όρασης
Παράλυση
Οργανομεγαλία
Ανωμαλίες των οστών

β) Νεανικός τύπος: Τα συμπτώματα ξεκινούν στην ηλικία των 3-10 ετών και το παιδί πεθαίνει συνήθως πριν φθάσε στα 15 του χρόνια. Εμφανίζονται τα εξής συμπτώματα:
Αυτισμός
Αταξία, απώλεια κινητικών δεξιοτήτων

Σπαστικότητα
Μαθησιακές διαταραχές
γ) Ενήλικος τύπος: Τα συμπτώματα ξεκινούν σε μεγαλύτερη ηλικία και αφορούν τις κινητικές δεξιότητες του ατόμου.

Αντιμετώπιση
Προς το παρόν δεν υπάρχει θεραπεία, ωστόσο ο ασθενής μπορεί να παίρνει ορισμένα μέτρα:
Κατάλληλη διατροφή, υδάτωση και συντήρηση των αεραγωγών.
Ειδικά φάρμακα για τη μείωση των επιληπτικών κρίσεων και για την καταπολέμηση των λοιμώξεων του αναπνευστικού.
Συνεχής παρακολούθηση, σε περίπτωση που ο ασθενής αδυνατεί να αναπνεύσει σωστά.

Νόσος Siemerling-Creutzfeldt (ή Νόσος του Schilder)

Σπάνια γενετική διαταραχή, γνωστή επίσης με τον όρο αδρενολευκοδυστροφία (ALD). Η νόσος καταστρέφει σταδιακά τη μυελίνη των νεύρων, οδηγώντας σε προοδευτική βλάβη του εγκεφάλου και των επινεφριδίων, και τελικά στο θάνατο.

Αιτία: Μεταλλάξεις στο γονίδιο ABCD1 στο χρωμόσωμα Χ

Συχνότητα: 1/18.000-50.000 άτομα

Κληρονομικότητα: Συνήθως η νόσος κληρονομείται μέσω φυλοσύνδετου γονιδίου. Η Χ-φυλοσύνδετη ALD επηρεάζει κυρίως τους άνδρες· ωστόσο, περίπου μία στις πέντε γυναίκες που φέρουν το γονίδιο της νόσου μπορεί να αναπτύξουν ορισμένα συμπτώματα.

Γενικά Κλινικά Χαρακτηριστικά

Η κλινική εικόνα εξαρτάται κατά πολύ από την ηλικία εμφάνισης της νόσου. Πιο συγκεκριμένα:

Α) Φαινότυποι αδρενολευκοδυστροφίας στους άνδρες

α) Παιδικός εγκεφαλικός: Χαρακτηρίζεται από προοδευτικό νευροεκφυλισμό που οδηγεί σε φυτικό στάδιο αν μείνει χωρίς θεραπεία. Εμφανίζεται στα 3-10 έτη και αποτελεί το 31-35% των περιπτώσεων.

β) Εφηβικός: Είναι παρόμοιος με τον παιδικό, αλλά έχει πιο αργή εξέλιξη. Εμφανίζεται στα 11-21 έτη και αποτελεί το 4-7% των περιπτώσεων.

γ) Αδρενομυελονευροπάθεια (AMN): Χαρακτηρίζεται από προοδευτική νευροπάθεια και παραπάρεση, εμφανίζεται

στην ηλικία των 21-37 ετών και αποτελεί το 40-46% των περιπτώσεων.

δ) Ενήλικος, εγκεφαλικός: Χαρακτηρίζεται από άνοια και διαταραχές συμπεριφοράς, με ρυθμό ανάπτυξης παρόμοιο με τον παιδικό αλλά χωρίς AMN, και αποτελεί το 2-5% των περιπτώσεων.

ε) Ελαιο-γεφυρο-παρεγκεφαλιδιτικός: Εμπλέκεται ο εγκέφαλος και το εγκεφαλικό στέλεχος, εμφανίζεται κατά την ενηλικίωση και αποτελεί το 1-2% των περιπτώσεων.

στ) Νόσος του Addison: Χαρακτηρίζεται από ανεπάρκεια των επινεφριδίων, εμφανίζεται πριν τα επτάμισι χρόνια και αποτελεί περίπου το 50% των περιπτώσεων.

ζ) Ασυμπτωματικός: Δεν παρουσιάζει κλινικά συμπτώματα, ωστόσο περαιτέρω εξετάσεις μπορεί να δείξουν ανεπάρκεια των επινεφριδίων ή ήπια αδρενομυελονευροπάθεια. Εμφανίζεται συνήθως σε αγόρια κάτω των τεσσάρων ετών.

Β) Φαινότυποι αδρενολευκοδυστροφίας στις γυναίκες

α) Ασυμπτωματικός: Δεν παρουσιάζει κλινικά συμπτώματα, ιδίως στις γυναίκες κάτω των 30 ετών.

β) Ήπια μυελοπάθεια: Χαρακτηρίζεται από αυξημένα αντανακλαστικά των βαθέων τενόντων και αισθητικές αλλαγές στα κάτω άκρα. Εμφανίζεται κατά την ενήλικη ζωή, σε ηλικίες άνω των 40 ετών (50% των περιπτώσεων).

γ) Μέτρια έως σοβαρή μυελονευροπάθεια: Ο φαινότυπος είναι όμοιος με της ανδρικής AMN, αλλά ξεκινά αργότερα και έχει ηπιότερα συμπτώματα. Εμφανίζεται στο 15% των πασχόντων γυναικών άνω των 40 ετών.

δ) Εγκεφαλικός: Χαρακτηρίζεται από προοδευτική άνοια, είναι σπάνιος κατά την παιδική ηλικία, πιο συχνός στις

ενήλικες γυναίκες, και αποτελεί το ~2% των περιπτώσεων.
ε) Επινεφριδιακός: Χαρακτηρίζεται από πρωτοπαθή ανεπάρκεια των επινεφριδίων, εμφανίζεται σε οποιαδήποτε ηλικία και αποτελεί το ~1% των περιπτώσεων.

Αντιμετώπιση

Μίγμα ελαϊκού οξέος (Λάδι του Λορέντζο), μπορεί να μειώσει ή να καθυστερήσει την εμφάνιση των συμπτωμάτων σε νεαρά αγόρια.

Περιοδικός έλεγχος της λειτουργίας των επινεφριδίων, καθώς η θεραπεία με επινεφριδιακές ορμόνες μπορεί να αποδειχθεί ιδιαίτερα αποτελεσματική.

Φυσιοθεραπεία

Ψυχολογική υποστήριξη

Ειδική εκπαίδευση.

Μεταμόσχευση του εγκεφαλικού στελέχους και γονιδιακή θεραπεία ενδείκνυνται στην περίπτωση της παιδικής εγκεφαλικής μορφής, εφόσον η νόσος διαγνωσθεί σε αρχικό στάδιο.

Η μεταμόσχευση βλαστικών κυττάρων από αίμα ομφαλίου λώρου είναι αρκετά αποτελεσματική για πολύ νεαρά, προσυμπτωματικά αγόρια.

Η μεταμόσχευση αιμοποιητικών βλαστικών κυττάρων μπορεί να ανακόψει την εξέλιξη της Χ-φυλοσύνδετης αδρενολευκοδυστροφίας σε ασυμπτωματικά ή ήπια συμπτωματικά αγόρια. Ωστόσο, η εν λόγω θεραπεία παρουσιάζει αυξημένο κίνδυνο θνησιμότητας και νοσηρότητας, οπότε δεν συνίσταται σε ασθενείς με σοβαρά συμπτώματα.

Σύνδρομο Smith – Magenis

Γενετική διαταραχή που επηρεάζει όλο το σώμα, καθώς και τον εγκέφαλο. Χαρακτηρίζεται από διανοητική αναπηρία, ιδιαίτερα χαρακτηριστικά προσώπου, δυσκολίες στον ύπνο και προβλήματα συμπεριφοράς.
Αιτία: Ανωμαλία στον μικρό βραχίονα του χρωμοσώματος 17 (ονομάζεται και Σύνδρομο 17p-)
Συχνότητα: 1/15.000 άτομα
Κληρονομικότητα: όχι

Κλινικά συμπτώματα
Πλατύ, τετράγωνο σχήμα προσώπου
Βραχυκεφαλία
Προτεταμένο μέτωπο
Σμιχτά φρύδια, βαθουλωτά μάτια
Υποπλασία μεσαίου τμήματος προσώπου
Βραχνή, βαθειά φωνή
Απώλεια ακοής
Πλατιά ρινική γέφυρα, κοντή πλατιά μύτη
Παιδική μικρογναθία, προγναθισμός αργότερα
Προεξέχον άνω χείλος
Οδοντική αγενεσία ή ταυροδοντία
Μικρός κορμός
Μικρό ανάστημα
Σκολίωση

Πνευματικά γνωρίσματα
Μειωμένος μυικός τόνος στα βρέφη
Καθυστέρηση ομιλίας

Ελαφρά ως μέτρια νοητική και αναπτυξιακή καθυστέρηση
Λεκτική και κινητική δυσλειτουργία κατά την πρώτη παιδική ηλικία
Παθητικότητα, λήθαργος, αργά αντανακλαστικά
Ανεστραμμένος 24ωρος ρυθμός μελατονίνης
Μη φυσιολογικό ηλεκτροεγκεφαλογράφημα, επιληψία
Συμπτώματα περιφερικής νευροπάθειας
Αδυναμίες στον αλληλοδιάδοχο συλλογισμό (σκέψη σε βήματα)
Αδυναμία στη βραχυπρόθεσμη μνήμη
Ελλειματική προσοχή, υπερκινητικότητα
Συχνές εκρήξεις θυμού, ανυπακοή, επιθετικότητα
Απαίτηση προσοχής από το περιβάλλον
Σπασμωδική πίεση του άνω κορμού, αυτοεναγκαλισμός, γλύψιμο χεριών, γύρισμα σελίδων, ταλαντώσεις μπρος πίσω, αυτοβλαπτική συμπεριφορά

Αντιμετώπιση
Διαρκής παρακολούθηση από παιδίατρο
Ειδική αγωγή
Λογοθεραπεία, εργοθεραπεία, φυσιοθεραπεία
Εμβολιασμός
Ψυχότροπα φάρμακα πιθανόν βελτιώνουν την προσοχή και μειώνουν την υπερκινητικότητα

Σπονδυλομυική Ατροφία

Σπάνια νευρομυική διαταραχή, που χαρακτηρίζεται από απώλεια των κινητικών νευρώνων και προοδευτική εξασθένιση των μυών.
Αιτία: Μετάλλαξη στο γονίδιο SMN1 στο χρωμόσωμα 5
Συχνότητα: 1/10.000 άτομα - 1:50 είναι φορείς
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή

Γενικά Κλινικά Χαρακτηριστικά
Αναπτυξιακή καθυστέρηση: το παιδί δυσκολεύεται να καθήσει, να σταθεί, να περπατήσει
Έλλειψη αντανακλαστικών, ιδίως στα άκρα
Γενική αδυναμία των μυών, μικρός μυικός τόνος
Χωλότητα, τάση για πτώσεις
Δυσκολία κατάποσης ή εισρόφησης
Αδυναμία των αναπνευστικών μυών: αδύναμος βήχας, αδύναμο κλάμα στα μωρά, συσσώρευση εκκριμάτων στους πνεύμονες ή στο λαιμό, αναπνευστική δυσκολία
Κορμός σε σχήμα κώδωνος (στους πιο αδύναμους τύπους της νόσου)

Πνευματικά Χαρακτηριστικά
Συμπεριφορική ικανότητα φυσιολογική
Γνωστική ανάπτυξη ελαφρώς γρηγορότερη από το συνηθισμένο
Ορισμένα είδη ευφυίας ανώτερα από το μέσο όρο

Ταξινόμηση

Η σπονδυλομυική ατροφία (SMA) διακρίνεται σε διάφορους τύπους, ανάλογα με την ηλικία εκδήλωσης των συμπτωμάτων και τη μέγιστη δυνατή κινητικότητα:

α) SMA1 (βρεφική) – Νόσος Werdnig-Hoffman: Εκδηλώνεται στους πρώτους έξι μήνες της ζωής, συνήθως απότομα και απροσδόκητα. Ο γοργός θάνατος των κινητικών νευρώνων προκαλεί ανεπάρκεια στα κυριότερα όργανα του σώματος, ιδίως στο αναπνευστικό σύστημα. Η πιο συχνή αιτία θανάτου είναι η αναπνευστική ανεπάρκεια λόγω πνευμονίας. Αν δεν εισαχθεί σε μηχανική αναπνευστική υποστήριξη, το βρέφος δεν θα ξεπεράσει τα δυο χρόνια ζωής. Με την κατάλληλη αναπνευστική υποστήριξη, και αν η νόσος είναι ήπιας μορφής, το άτομο μπορεί να φθάσει μέχρι την εφηβεία ή την ενηλικίωση.

β) SMA2 (ενδιάμεση) – Νόσος Dubowitz: Εκδηλώνεται στους 6-18 μήνες ζωής. Το παιδί δεν σηκώνεται και δεν περπατάει ποτέ αλλά μπορεί να μένει καθιστό για λίγο. Η πρόοδος της νόσου διαφέρει από άτομο σε άτομο: ορισμένοι αδυνατίζουν διαρκώς με το χρόνο, ενώ άλλοι δεν χειροτερεύουν εφόσον βρίσκονται υπό στενή ιατρική παρακολούθηση. Ο ασθενής μπορεί να εμφανίσει σκολίωση, αλλά το μεγαλύτερο πρόβλημα το αναπνευστικό. Το προσδόκιμο ζωής είναι κάπως μειωμένο σε σχέση μ' ένα φυσιολογικό άτομο.

γ) SMA3 (νεανική) – Νόσος Kugelberg-Welander: Η νόσος εκδηλώνεται μετά τον πρώτο χρόνο ζωής. Το παιδί μπορεί να περπατήσει χωρίς υποστήριγμα για κάποιο διάστημα, ωστόσο αργότερα χάνει αυτή την ικανότητα. Το αναπνευστικό πρόβλημα δεν είναι τόσο σοβαρό και το προσδόκιμο ζωής είναι σχεδόν κανονικό.

δ) SMA4 (ενήλικη): Εμφανίζεται μετά την τρίτη δεκαετία της ζωής, με σταδιακή αδυναμία των μυών. Κυρίως επηρεάζει τους εγγύς μυς των άκρων, οπότε το άτομο αναγκάζεται να κινείται με αναπηρικό καρότσι. Σπάνια εμφανίζονται άλλες επιπλοκές, οπότε το προσδόκιμο ζωής είναι κανονικό.

Αντιμετώπιση

Φυσιοθεραπεία, εργοθεραπεία

Φαρμακευτική αγωγή με nusinersen, το οποίο εισάγεται κατευθείαν στο κεντρικό νευρικό σύστημα με ενδορραχιαία ένεση.

Σωστή διατροφή: Η παρατεταμένη νυστεία και η κατανάλωση λίπους μπορεί να επιβαρύνει την κατάσταση του ασθενούς.

Αν υπάρχει δυσκολία στην κατάποση και στη μάσηση, μπορεί να χρειαστεί σωλήνας γαστροστομίας.

Ορθοτικές συσκευές μπορούν να βοηθήσουν στο περπάτημα ή να στηρίξουν τον κορμό.

Αναπνευστικές συσκευές τύπου BiPAP και τραχειοστομία συνιστώνται αν υπάρχει σοβαρό αναπνευστικό πρόβλημα.

Τεχνητή αγκυλοποίηση σπονδύλων: μερικές φορές συνιστάται σε άτομα με SMA1/2, αφού φθάσουν στην ηλικία των 8-10 ετών, έτσι ώστε να ανακουφιστεί η πίεση της παραμορφωμένης σπονδυλικής στήλης πάνω στους πνεύμονες.

Συγγενής Έλλειψη Σπερματικών Αγγείων (CAVD)

Γενετική διαταραχή, κατά την οποία τα αγγεία που μεταφέρουν το σπέρμα έξω από τους όρχεις δεν αναπτύσσονται κανονικά. Ως αποτέλεσμα, ο άνδρας δεν μπορεί να τεκνοποιήσει, ωστόσο η σεξουαλική απόδοση δεν επηρεάζεται.
Αιτία: α) Κιστική ίνωση λόγω μετάλλαξης του γονιδίου CFTR, β) Νεφρική αγεννεσία κατά 10-40%
Συχνότητα: 1-2% στους άνδρες
Κληρονομικότητα: η διαταραχή είναι αυτοσωμική υπολειπόμενη αν οφείλεται σε μεταλλάξεις του γονιδίου CFTR

Κλινικά συμπτώματα

Τα σπερματικά αγγεία δεν λειτουργούν σωστά πριν από τη γέννηση.

Οι άνδρες που δεν έχουν σπερματικά αγγεία μπορούν να παράγουν σπέρμα αλλά δεν μπορούν να το μεταφέρουν στο πέος. Το σπέρμα δεν περιέχει σπερματοζωάρια (αζωοσπερμία).

Η ανωμαλία μπορεί να είναι μονομερής (CUAVD) ή διμερής (CBAVD).

Αντιμετώπιση

Η αναπαραγωγή είναι δυνατή χάρη στη σύγχρονη τεχνολογία, μέσω ενδοκυτταρολογικής έγχυσης σπερματοζωαρίων.

Συγγενής Επινεφριδική Υπερπλασία λόγω έλλειψης 21-υδροξυλάσης

Γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από ανωμαλία στην ανάπτυξη των πρωτευόντων και δευτερευόντων χαρακτηριστικών του φύλου.
Αιτία: Το 95% των περιπτώσεων οφείλεται σε έλλειψη της 21-υδροξυλάσης (21-OH CAH)
Συχνότητα: 1/15.000 γεννήσεις
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή

Κλινικά Χαρακτηριστικά

Και τα δυο φύλα κινδυνεύουν από επικίνδυνη αναρρόφηση και αφυδάτωση κατά τις πρώτες βδομάδες της ζωής.
Επινεφριδική υπερπλασία με απώλεια αλάτων (υπονατριαιμία, υπερκαλιαιμία)
Η κορτιζόλη εμφανίζεται μειωμένη, η αλδοστερόλη όχι.
Αρρενοποίηση των θηλυκών παιδιών: μικτά γεννητικά όργανα στο θηλυκό βρέφος, ενωμένα αιδοιικά χείλη, υπερτροφία κλειτορίδας.
Υπερτρίχωση, ακμή, ολιγομηνόρροια, δυσοωρρηξία ή στειρότητα κατά την εφηβεία.
Υπερβολική μυική ανάπτυξη στα αγόρια, ταχεία ανάπτυξη, ακμή, βαρύτητα φωνής
Χαμηλό τελικό ύψος
Ηπιότερες μορφές της νόσου, αναφερόμενες ως "μη κλασικές", προξενούν ανδρογόνα και στειρότητα στις ενήλικες γυναίκες. Στην περίπτωση αυτή, ούτε η αλδοστερόλη ούτε η κορτιζόλη είναι μειωμένες.

Η στειρότητα σε ενήλικους άνδρες με συγγενή επινεφριδική υπερπλασία έχει συνδεθεί με επιθηλιακούς όγκους των επινεφριδίων, οι οποίοι μπορεί να υπάρχουν από την παιδική ηλικία.

Αντιμετώπιση

Μετά την επιβεβαίωση της διάγνωσης και αφού αποφευχθεί η κρίση της απώλειας αλάτων, χρειάζεται τακτική παρακολούθηση σε παιδιατρική ενδοκρινολογική κλινική, που μπορεί να περιλαμβάνει:

Βελτιστοποίηση της σωματικής ανάπτυξης

Καταστολή των ανδρογόνων και επίτευξη γονιμότητας των γυναικών

Σταδιακή αντικατάσταση ορμονών

Ενδοφλέβεια ενυδάτωση με υδροκορτιζόνη

Μινεραλοκορτικοειδική υποκατάσταση

Χορήγηση φθοριοϋδροκορτιζόνης

Χορήγηση δεξαμεθανόλης ή υδροκορτιζόλης

Χειρουργική επέμβαση αποκατάστασης για θήλεις με μικτά γεννητικά όργανα

Καταπολέμηση του στρες, ψυχοθεραπεία

Γονική εκπαίδευση

Νόσος Tay-Sachs

Γενετική νευροεκφυλιστική διαταραχή που οφείλεται σε εναπόθεση λιπιδίων και προκαλεί καταστροφή των νευρικών κυττάρων στον εγκέφαλο και στη σπονδυλική στήλη.
Αιτία: Μετάλλαξη στο γονίδιο HEXA στο χρωμόσωμα 15, που οδηγεί σε ανεπάρκεια του ενζύμου εξοζαμινιδάση Α
Συχνότητα: 1/320.000 γεννήσεις· πιο συχνά εμφανίζεται στους Εβραίους Ασκενάζι (1/3600 άτομα), καθώς επίσης στους Γαλλοκαναδούς του ΝΑ Κεμπέκ και στους Cajun της νότιας Λουιζιάνα.
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή

Ταξινόμηση και Κλινικά Χαρακτηριστικά
α) Παιδική νόσος Tay-Sachs: Κατά τους πρώτους έξι μήνες της ζωής, τα βρέφη φαίνονται φυσιολογικά. Ύστερα παρατηρείται απότομη μείωση των πνευματικών και σωματικών ικανοτήτων τους: Το παιδί μπορεί να χάσει την όραση ή την ακοή του, παθαίνει επιληπτικούς παροξυσμούς, αδυνατεί να καταπιεί, ατροφεί και παραλύει. Ο θάνατος επέρχεται συνήθως πριν τα τέσσερα έτη.
β) Νεανική νόσος Tay-Sachs: Είναι σπανιότερη από τους άλλους τύπους της νόσου και συνήθως εκδηλώνεται σε παιδιά 2-10 ετών. Οι γνωσιακές και κινητικές δεξιότητες σταδιακά μειώνονται, ενώ παρατηρούνται δυσαρθρία, δυσφαγία, αταξία και σπαστικότητα. Ο θάνατος επέρχεται συνήθως στην ηλικία των 5-15 ετών.
γ) Εφηβική νόσος Tay-Sachs: Τα πρώτα συμπτώματα εμφανίζονται κατά την εφηβεία ή στα πρώτα χρόνια της ενηλικίωσης και περιλαμβάνουν δυσκολίες στην ομιλία και

στην κατάποση, αστάθεια στο βάδισμα, γνωσιακή εξασθένιση και ψυχασθένεια, ιδίως σχιζοφρένεια. Κατά την ενηλικίωση οι ασθενείς μένουν μόνιμα σε αναπηρικό καρότσι.

δ) Ενήλικη νόσος Tay-Sachs: Χαρακτηρίζεται από αστάθεια βαδίσματος και νευρολογικό εκφυλισμό, μετά την ηλικία των 30 ή 40 ετών. Αντίθετα με τους προηγούμενους τύπους, η ασθένεια δεν είναι θανατηφόρα και τα συμπτώματα μπορεί να μείνουν στάσιμα.

Αντιμετώπιση

Προγεννητικός έλεγχος, εφόσον και οι δυο γονείς είναι φορείς της νόσου.

Τα βρέφη τρέφονται με ειδικούς σωλήνες όταν δεν μπορούν πια να καταπιούν.

Φαρμακευτική αγωγή χρησιμοποιείται για τον έλεγχο των επιληπτικών παροξυσμών και των ψυχιατρικών συμπτωμάτων. Η πυριμεθαμίνη επιβραδύνει τα συμπτώματα της εφηβικής νόσου Tay-Sachs.

Σύνδρομο Turner

Αιτία: Μερική ή πλήρης απώλεια του δεύτερου φυλετικού χρωμοσώματος (45, X0) στις θήλεις. Τα άτομα με σύνδρομο Turner έχουν 45 χρωματοσώματα αντί 46, που είναι το φυσιολογικό.
Συχνότητα: 1/2500-5000 θήλεις
Κληρονομικότητα: συνήθως όχι

Κλινικά συμπτώματα
Πτερυγιοειδής αυχένας
Συγγενές λεμφοίδημα
Προβλήματα ακοής και όρασης
Αυτιά χαμηλά τοποθετημένα
Χέρια με παραμόρφωση Madelung (υποπλασία στα δάκτυλα, σαν πλατύ πτερύγιο)
Ευρύς θώρακας
Μεγάλη απόσταση θηλών, ανύπαρκτο στήθος
Καρδιακά προβλήματα
Διαβήτης
Κοντό ανάστημα (max 1,43 m)
Αμηνόρροια, στειρότητα (μόνο το 10-30% των θηλέων αναπτύσσει ήβη και το 2,5% παρουσιάζει απρόσμενη εγκυμοσύνη)
Ανώμαλη επιφάνεια κνήμης και συχνή εξάρθρωση επιγονατίδας
Οστεοπόρωση

Πνευματικά γνωρίσματα
Νοημοσύνη συνήθως φυσιολογική
Προβλήματα στις οπτικοχωρικές και οπτικοαντιληπτικές ικανότητες, καθώς και στα μαθηματικά
Δυσκολίες προσαρμογής στο σχολείο
Δυσκολίες στον οπτικοκινητικό συντονισμό και στις εκτελεστικές λειτουργίες
Ελλειματική προσοχή και συγκέντρωση
Προβλήματα στη βραχύχρονη οπτική μνήμη
Υπερδραστηριότητα και νευρικότητα
Χαμηλή αυτοπεποίθηση και αυτοεκτίμηση
Ελαφρά κατάθλιψη
Κοινωνική ανασφάλεια, λίγες κοινωνικές σχέσεις
Δυσκολία στην αναγνώριση συναισθήματος και συγκίνησης σε πρόσωπα

Αντιμετώπιση
Ακτινολογικός έλεγχος
Σε περίπτωση χρόνιου πόνου στα γόνατα, παραπομπή σε ειδικό γιατρό
Αυξητική ορμόνη κατά την παιδική ηλικία
Μέτρηση οστικής πυκνότητας
Θεραπεία υποκατάστασης οιστρογόνων
Συνέχιση ορμονικής υποκατάστασης εφ όρου ζωής
Δυνατότητα τεκνογονίας με τεχνολογία τεχνητής γονιμοποίησης

Σύνδρομο Williams

Πρόκειται για μια αναπτυξιακή διαταραχή που επηρεάζει πολλά μέρη του σώματος.
Αιτία: Μετάλλαξη του γονιδίου της ελαστίνης και απαλειφή 27 γονιδίων από τον μεγάλο βραχίονα του χρωμοσώματος 7q11.23
Συχνότητα: 1/7500-20.000 άτομα
Κληρονομικότητα: συνήθως όχι

Κλινικά συμπτώματα
Πρόσωπο τριγωνικό σαν "ξωτικό", ελαφρά μικροκεφαλία
Προεξέχοντα αυτιά, κοντή μύτη, μεγάλο στόμα, παχιά χείλη
Μορφή ίριδας "δαντελωτή" ή "αστεροειδής" (σαν χάντρα)
77% γαλανές ίριδες, πιθανός στραβισμός
Τραχιά, διαπεραστική ή βραχνή φωνή
Στένωση εγκεφαλικών αρτηριών, με πιθανή συνέπεια εγκεφαλικό επεισόδιο με επακόλουθες εγκεφαλικές βλάβες και χρόνια ημιπάρεση
Καθυστέρηση στάσης
Αρτηριοπάθεια εξ ελαστίνης
Καρδιολογικά προβλήματα ή αιμοφόρων αγγείων

Πνευματικά γνωρίσματα
Κλίση προς τη μουσική και το τραγούδι
Συναισθηματική κατανόηση (εμπάθεια)
Ήπια ως μέτρια διανοητική καθυστέρηση
Δυσκολίες στην ανάγνωση, τη γραφή, τα μαθηματικά
Προβλήματα στην οπτικοχωρική κατασκευαστική λειτουργία και τοποθέτηση στο χώρο

Προβλήματα στην οπτικοκινητική ολοκλήρωση (δυσκολεύονται να δουν μια πλήρη εικόνα και βλέπουν μόνο τα συστατικά της)
Προβλήματα στη μακρόχρονη λεκτική μνήμη αλλά και στην βραχύχρονη και μακρόχρονη οπτικοχωρική μνήμη
Ελλειματική προσοχή και συγκέντρωση
Υπερκινητικότητα
Υπερευαισθησία σε ήχους
Συμπεριφορά αναζήτησης της προσοχής των άλλων
Υπερβολική οικειότητα και φλυαρία, ακόμη και με αγνώστους
Δυσκολία στον έλεγχο των συναισθημάτων
Άγχος για επικείμενα συμβάντα
Γλώσσα σημασιολογικά παράξενη, φτωχή διατήρηση του θέματος

Αντιμετώπιση
Φυσιοθεραπεία, λογοθεραπεία, εργοθεραπεία
Συμπεριφοριστική θεραπεία
Αποφυγή έξτρα ασβεστίου και βιταμίνης D
Ειδικά εκπαιδευτικά προγράμματα
Μουσικοθεραπεία: η μουσική αρέσει ιδιαίτερα στα άτομα με σύνδρομο Williams και τα βοηθά να αντιμετωπίζουν τα άγχη τους
Χειρουργική επέμβαση για τη θεραπεία των καρδιακών προβλημάτων

Νόσος Wilson

Γενετική διαταραχή κατά την οποία ο χαλκός συσσωρεύεται στους ιστούς, κυρίως στο συκώτι και στον εγκέφαλο.
Αιτία: Περισσότερες από 200 μεταλλάξεις γονιδίων
Συχνότητα: 1/25.000 άτομα
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή

Νευρολογικά και ψυχιατρικά χαρακτηριστικά
Περίπου το 50% των ασθενών έχουν νευρολογικά ή ψυχιατρικά προβλήματα.
Αρχικά παρατηρείται γνωστική υποβάθμιση, αδεξιότητα, αλλαγές στη συμπεριφορά.
Αργότερα εμφανίζονται νευρολογικές ανωμαλίες όπως σύνδρομο Πάρκινσον, ακαμψία, επιβράδυνση και έλλειψη συντονισμού των κινήσεων, τρέμουλο στα χέρια, γκριμάτσες στο πρόσωπο, διαταραχές στην ομιλία.
Επιληπτικές κρίσεις και ημικρανία είναι αρκετά συχνές
Κατάθλιψη, άγχος, ψύχωση
Αν ο ασθενής μείνει χωρίς θεραπεία, ο θάνατος επέρχεται 1-3 χρόνια μετά την εμφάνιση των νευρολογικών συμπτωμάτων, συνήθως εξαιτίας ηπατικής ανεπάρκειας.

Κλινικά Χαρακτηριστικά
Ηπατική βλάβη που προκαλεί κόπωση, αιμορραγία, ακόμη και κίρρωση
Ηπατική εγκεφαλοπάθεια που προξενεί διανοητική σύγχυση
Δακτύλιοι Kayser-Fleischer στον κερατοειδή
Καταρράκτης
Σπληνομεγαλία, ασκίτης

Πυλαία υπέρταση, η οποία μπορεί να οδηγήσει σε κιρσούς του οισοφάγου και σε επικίνδυνη εσωτερική αιμορραγία
Υποπαραθυρεοειδισμός, που μπορεί να οδηγήσει σε στειρότητα
Μυοκαρδιοπάθεια, καρδιακή ανεπάρκεια, αρρυθμία
Νεφρική οξέωση που προξενεί συσσώρευση ασβεστίου στα νεφρά και εξασθένηση των οστών

Αντιμετώπιση

Σε πολύ αρχικό στάδιο χορηγείται ψευδάργυρος, ο οποίος εμποδίζει την απορρόφηση του χαλκού από τον οργανισμό.

Αποφυγή τροφών που περιέχουν πολύ χαλκό, όπως σοκολάτα, μανιτάρια, καρύδια, συκώτι, οστρακοειδή. Ακόμη, χρειάζεται έλεγχος του πόσιμου νερού για τυχόν υψηλή περιεκτικότητα σε χαλκό.

Μεταμόσχευση ήπατος σε πολύ σοβαρές μορφές ηπατικής νόσου.

Η μελέτη της μοριακής διαταραχής της νόσου είναι πολύ σημαντική για την έγκαιρη και ακριβή διάγνωση. Εάν η ασθένεια διαγνωσθεί νωρίς και αντιμετωπισθεί αποτελεσματικά, ο ασθενής μπορεί να ζήσει φυσιολογικά.

Φαινυλκετονουρία

Πρόκειται για εγγενές σφάλμα του μεταβολισμού, οφειλόμενο στην αδυναμία του συκωτιού να παράγει το ένζυμο υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης, το οποίο μεταβολίζει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη. Ως αποτέλεσμα, συγκεντρώνεται τοξική ποσότητα φαινυλαλανίνης στο αίμα και στον εγκέφαλο.
Αιτία: Μεταλλάξεις στο γονίδιο PAH, στο χρωμόσωμα 12 (12q23)
Συχνότητα: 1/12.000 γεννήσεις
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή

Κλινικά συμπτώματα
Αν η νόσος δεν ανιχνευθεί έγκαιρα, το βρέφος γρήγορα θα παρουσιάσει τα εξής συμπτώματα:
Υπερβολικά ανοιχτόχρωμο δέρμα και μαλλιά
Μυρωδιά μούχλας στον ιδρώτα και στα ούρα
Μικροκεφαλία
Επιληπτικοί παροξυσμοί
Αναπτυξιακή καθυστέρηση
Προοδευτική εξασθένιση της εγκεφαλικής λειτουργίας
Μαθησιακές και συμπεριφορικές ανωμαλίες

Υπερφαινυλαλανιναιμία λόγω ανεπάρκειας τετραϋδροβιοπτερίνης: Πρόκειται για μια σπανιότερη μορφή της νόσου, η οποία οφείλεται σε ελαττώματα τεσσάρων γονιδίων (HPABH4A, HPABH4B, HPABH4C, HPABH4D). Στην περίπτωση αυτή το ένζυμο PAH είναι φυσιολογικό, ωστόσο υπάρχει ελάττωμα στη βιοσύνθεση ή ανακύκλωση

της βιοπτερίνης (BH4), η οποία είναι απαραίτητη για τη σωστή λειτουργία του PAH. Όσοι πάσχουν από αυτή τη μορφή της νόσου, έχουν ανεπάρκεια τυροζίνης και χρειάζεται να παίρνουν χάπια.

Αντιμετώπιση

Δίαιτα με χαμηλά ποσοστά φαινυλαλανίνης και υψηλά τυροσίνης. Τρόφιμα όπως σόγια, φασόλια, ασπράδια αυγών, γαλοπούλα, στήθος κοτόπουλου, γάλα, ψάρι, γαρίδες, αστακός, τόνος, σπιρουλίνα, καρύδια, όσπρια, πρέπει να αποφεύγονται επειδή περιέχουν πολλή φαινυλαλανίνη. Η δίαιτα ξεκινά από τη γέννηση, συνεχίζεται σε όλη τη ζωή του ατόμου και η αποτελεσματικότητά της ελέγχεται με περιοδικές εξετάσεις αίματος.

Συμπληρώματα διατροφής, όπως υποκατάστατα πρωτεϊνών, τυροζίνη, καζεϊνικό γλυκομακροπεπτίδιο (CGMP)

Αν μια γυναίκα έχει φαινυλκετονουρία και σκοπεύει να μείνει έγγυος, πρέπει πρώτα να μειώσει τα επίπεδα φαινυλαλανίνης στο αίμα της (2-6 mg/dL). Κατά τη διάρκεια της εγγυμοσύνης πρέπει να κάνει τακτικές εξετάσεις αίματος και να ακολουθεί αυστηρή δίαιτα.

Αν η νόσος μείνει χωρίς θεραπεία κατά τους πρώτους μήνες της ζωής του παιδιού, οι βλάβες δεν αναστρέφονται. Γι' αυτό είναι σημαντικό να γίνει έγκαιρα βιοχημικό τεστ (Guthrie test) στο νεογνό, κατά την 3η-5η μέρα ζωής.

Ωτοσπονδυλομεγαεπιφυσιακή Δυσπλασία (OSMED)

Πολύ σπάνια γενετική διαταραχή που προξενεί απώλεια ακοής και σκελετικές ανωμαλίες, εφόσον επηρεάζει τις επιφύσεις των οστών.
Αιτία: Μεταλλάξεις στο γονίδιο COL11A2
Συχνότητα: Μόνο λίγες οικογένειες με το πρόβλημα έχουν αναφερθεί
Κληρονομικότητα: αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή

Κλινικά Χαρακτηριστικά
Πρόσωπο με προεξέχοντα μάτια, επίπεδη γέφυρα μύτης, ανασηκωμένη μύτη με μεγάλο στρογγυλεμένο άκρο, μικρή κάτω σιαγώνα, λαγόχειλο
Απώλεια ακοής
Σοβαρά προβλήματα στα οστά και στις αρθρώσεις
Πόνοι στην πλάτη και στις αρθρώσεις
Χαμηλό ανάστημα με κοντά πόδια, χέρια και δάχτυλα
Διογκωμένες αρθρώσεις
Επίπεδα οστά της σπονδυλικής στήλης
Αρθρίτιδα σε νεαρή ηλικία

Αντιμετώπιση
Η θεραπεία είναι συμπτωματική και περιλαμβάνει:
Γενετική συμβουλευτική
Φαρμακευτική αγωγή
Χειρουργικές επεμβάσεις

Σύνδρομο 47 XXX
(Τριπλού Χρωμοσώματος X ή Τρισωμία X)

Γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από την παρουσία ενός επιπλέον χρωμοσώματος X στις θήλεις. Στις περισσότερες περιπτώσεις, η διαταραχή μένει αδιάγνωστη επειδή τα συμπτώματα είναι ήπια και περνούν απαρατήρητα.
Αιτία: Ύπαρξη ενός τρίτου χρωμοσώματος X στα κύτταρα των θηλέων (καρυότυπος XXX)
Συχνότητα: 1/1000 θήλεις
Κληρονομικότητα: όχι

Κλινικά συμπτώματα
Ψηλότερο ανάστημα από το κανονικό
Μικροκεφαλία
Κάθετες πτυχές του δέρματος που καλύπτουν τις εσωτερικές γωνίες των ματιών (επικάνθιες πτυχώσεις)
Μειωμένος μυικός τόνος
Το πέμπτο δάχτυλο του χεριού καμπυλώνει προς το 4ο
Πρόωρη περίοδος και πρόωρη εμμηνόπαυση
Νεφρικά προβλήματα
Σκολίωση

Πνευματικά γνωρίσματα
Ευφυία ελαφρά χαμηλότερη του μέσου όρου (κάτω του 90)
Καθυστέρηση ομιλίας, μαθησιακές δυσκολίες
Ψυχική ευφορία
Καθυστέρηση κινητικής ανάπτυξης
Χαμηλή αυτοεκτίμηση, άγχος, κατάθλιψη
Επιληπτικοί παροξυσμοί

Αντιμετώπιση

Διάγνωση με χρωμοσωμική ανάλυση

Περιοδικές ιατρικές εξετάσεις για μαθησιακές δυσκολίες ή προβλήματα υγείας είναι απαραίτητες, ειδικά στην παιδική ηλικία.

Ψυχοθεραπεία, συμβουλευτική

Φυσιοθεραπεία, λογοθεραπεία, εργοθεραπεία

Ειδική εκπαίδευση

Ένα σταθερό οικογενειακό περιβάλλον μπορεί να απαλύνει τα συμπτώματα

Σύνδρομο 47 XXY (Klinefelter)

Γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από την παρουσία δυο χρωμοσωμάτων Χ στους άρρενες.
Συχνότητα: 1/500-1000 άρρενες
Αιτία: Παρουσία ενός επιπλέον χρωμοσώματος Χ σε άρρενες (καρυότυπος ΧΧΥ)
Κληρονομικότητα: όχι· ωστόσο, η προχωρημένη ηλικία της μητέρας αυξάνει την πιθανότητα εμφάνισης του συνδρόμου.

Κλινικά και Πνευματικά Χαρακτηριστικά
Ελαττωματικές εκτελεστικές λειτουργίες
Κατάθλιψη, κοινωνικό άγχος
Δυσκολία στο διάβασμα και στο λόγο, παρόλο που η νοημοσύνη είναι φυσιολογική
Δυσκολίες στην ομιλία
Λιπόσαρκο σώμα με πιθανή γυναικομαστία
Μικροορχιδισμός
Μειωμένη γονιμότητα ή στειρότητα
Υπογοναδισμός (χαμηλή τεστοστερόνη)

Αντιμετώπιση
Διάγνωση με εξέταση καρυοτύπου
Θεραπεία με τεστοστερόνη
Ορμονοθεραπεία
Φυσιοθεραπεία, ψυχοθεραπεία, λογοθεραπεία
Χειρουργική αντιμετώπιση γυναικομαστίας
Η πατρότητα είναι δυνατή χάρη στη σύγχρονη αναπαραγωγική τεχνολογία, μα είναι επίφοβη και ακριβή.

Σύνδρομο 47 XYY (Jacobs)

Γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από την παρουσία ενός επιπλέον χρωμοσώματος Y στους άρρενες. Δεδομένου ότι ο κλινικός φαινότυπος είναι φυσιολογικός, το σύνδρομο συχνά μένει αδιάγνωστο.
Αιτία: Ύπαρξη ενός επιπλέον χρωμοσώματος Y στους άρρενες (καρυότυπος 47 XYY)
Συχνότητα: 1/1000 άρρενες
Κληρονομικότητα: όχι

Φυσικά και Πνευματικά Γνωρίσματα
Υψηλά επίπεδα τεστοστερόνης στο έμβρυο
Αυξημένη ταχύτητα ανάπτυξης
Ύψος ανώτερο του κανονικού κατά 7 εκ.
Φυσιολογική σεξουαλική ανάπτυξη και γονιμότητα
Κανονική νοημοσύνη
Μαθησιακές δυσκολίες στο 50% των περιπτώσεων
Καθυστέρηση ομιλίας και γλωσσικών δεξιοτήτων

Αντιμετώπιση
Ειδική εκπαίδευση μπορεί να χρειαστεί εξαιτίας των μαθησιακών προβλημάτων

Βιβλιογραφία

Wikipedia, the free encyclopedia
European Lung Foundation, Ενημερωτικά Δελτία
www.noesl.gr
www.medwob.com
www.youth.health.gr
Γενετικά Σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης (Αλευριάδου-Γκιαούρη)
Doctor for All, Dr Νικ. Καλλιακμάνης, Internet
www.craniofacial.org
Parents and Researchers Interested in Smith-Magenis Syndrom (PRISMS), Internet
Εργασία φοιτητών της Πειραματικής Εμβρυολογίας (ΙΑΣΠΙΣ, Ιατρική Σχολή), Internet
Φάκελοι Χ, Internet
www.pedododiatros.gr
www.tlife.gr
www.e-reumatology.gr
www.paidiatros.com
Panos-kidshealth.blogspot.gr
www.intergenetics.eu
www.thalassaimia.org.cy
www.mdacyprus.org
www.healthyliving.gr
www.iatronet.gr
www.koutipandoras.gr
Genetics Home Reference, Internet
Mayo Clinic, Internet